

UNIVERSITE D'ALGER  
Faculté de Médecine et de Pharmacie  
Année 1972

---

LES DYSTROPHIES MUSCULAIRES PROGRESSIVES  
CHEZ LA FILLE AVANT LA PUBERTÉ

---

T H E S E

pour le Doctorat en Médecine

Présentée et soutenue publiquement le 15 Janvier 1972

par

M<sup>me</sup> DEKKAR Malika (née OUZROUT)

MEMBRES DU JURY

|                                                       |           |         |
|-------------------------------------------------------|-----------|---------|
| M <sup>r</sup> SLIMANE-TALEB : Professeur .....       | Président |         |
| (d'Histologie et Embryologie)                         |           |         |
| M <sup>r</sup> GERONIMI : Maître de Conférence Agrégé |           | } Juges |
| (Neurologie).....                                     |           |         |
| M <sup>r</sup> YAKER : Maître de Conférence Agrégé    |           |         |
| (Anatomie Pathologique).....                          |           |         |
| M <sup>r</sup> GRANGAUD : Maître de Conférence Agrégé |           |         |
| (Pédiatrie).....                                      |           |         |



UNIVERSITE D'ALGER  
Faculté de Médecine et de Pharmacie  
Année 1972

---

LES DYSTROPHIES MUSCULAIRES PROGRESSIVES  
CHEZ LA FILLE AVANT LA PUBERTÉ

---

T H E S E

pour le Doctorat en Médecine

Présentée et soutenue publiquement le 15 Janvier 1972

par

M<sup>me</sup> D E K K A R Malika (née OUZROUT)

---

MEMBRES DU JURY

|                                                                                    |           |
|------------------------------------------------------------------------------------|-----------|
| M <sup>r</sup> SLIMANE-TALEB : Professeur .....                                    | Président |
| (d'Histologie et Embryologie)                                                      |           |
| M <sup>r</sup> GERONIMI : Maître de Conférence Agrégé<br>(Neurologie).....         | } Juges   |
| M <sup>r</sup> YAKER : Maître de Conférence Agrégé<br>(Anatomie Pathologique)..... |           |
| M <sup>r</sup> GRANGAUD : Maître de Conférence Agrégé<br>(Pédiatrie).....          |           |

UNIVERSITEIT D'ALGER  
Faculté de Médecine et de Pharmacie  
Année 1972

LES DYSTROPHIES MUSCULAIRES PROGRESSIVES  
CHEZ LA FILLE AVANT LA PUBERTÉ

THÈSE

pour le Doctorat en Médecine

Présentée et soutenue publiquement le 12 Janvier 1972

par

M<sup>lle</sup> BAKKA A. (née BUEGHUT)



MEMBRES DU JURY

- M. BILMANT, Professeur (Président)  
(Médecine et Embryologie)  
M. ELCHAMMA, Maître de Conférences Adjoints  
(Médecine gén.)  
M. YARIN, Maître de Conférences Adjoints  
(Anatomie Pathologique)  
M. GRAYSON, Maître de Conférences Adjoints  
(Pharmacie)

Je dédie cette Thèse :

A mon père, ma mère,  
mes beaux-parents,  
en témoignage  
de ma très grande affection.  
A tous les miens,  
A tous mes amis,  
Qu'ils trouvent ici  
la preuve de mon estime.



A NOTRE PRESIDENT DE THESE

Monsieur le Professeur SLIMANE-TALEB

Professeur d'Histologie et Embryologie

Qui nous a fait le grand honneur de présider le Jury  
de cette thèse.

Qui nous a guidé dans l'élaboration de notre travail.

En témoignage de notre  
respectueuse considération  
et de notre profonde  
gratitude.



A NOS JUGES :

Monsieur le Professeur GERONIMI,  
Agrégé de Neurologie,  
Qui nous a orienté dans notre tâche,  
Qui a marqué de sa présence toutes les phases  
de notre travail.  
Nous avons apprécié votre haute compétence  
et votre enseignement.  
Veuillez trouver ici la preuve de notre  
profonde reconnaissance.

Monsieur le Professeur YAKER,  
Agrégé d'Anatomie Pathologique,

Monsieur le Professeur GRANGAUD,  
Agrégé de Pédiâtrie,

C'est pour nous un grand honneur de vous voir  
siéger parmi nos juges.  
En témoignage de votre enseignement, recevez  
l'expression de notre profonde reconnaissance.



A Madame le Professeur BENALLEGUE,

En témoignage de sa précieuse  
collaboration à cette thèse,

Au Professeur ZIDANE,

Pour son aide précieuse.

Au Docteur LAHRECHE,

Qui nous a accueilli dans son laboratoire,  
et prodigué ses conseils,

Qu'il trouve ici la preuve  
de notre profonde reconnaissance.



A NOS MAITRES  
DE LA FACULTE DE MEDECINE ET DE PHARMACIE  
D'ALGER

---

En témoignage de notre  
reconnaissance  
pour l'Enseignement  
qu'ils nous ont prodigué.



## SERMENT D'HIPPOCRATE

---

En présence des Maîtres de cette Faculté, de mes chers condisciples et selon la tradition d'Hippocrate, je promets et je jure d'être fidèle aux lois de l'honneur et de la probité dans l'exercice de la Médecine.

Je donnerai mes soins gratuits à l'indigent et n'exigerai jamais un salaire au-dessus de mon travail. Admis dans l'intérieur des maisons, mes yeux ne verront pas ce qui s'y passe, ma langue taira les secrets qui me seront confiés et mon état ne servira pas à corrompre les mœurs ni à favoriser le crime.

Respectueux et reconnaissant envers mes Maîtres, je rendrai à leurs enfants l'instruction que j'ai reçue de leurs pères.

Que les hommes m'accordent leur estime si je suis fidèle à mes promesses. Que je sois couvert d'opprobre et méprisé de mes confrères, si j'y manque.



## I N T R O D U C T I O N

---



De nombreuses discussions concernant les dystrophies musculaires progressives.

Leur histoire débute, il y a un siècle, avec la description donnée par DUCHENNE en 1868 des paralysies musculaires pseudo-hypertrophiques de l'enfant.

Dans les années 1870, LEYDEN et MOBIUS décrivent les atrophies progressives des muscles de la ceinture pelvienne.

Ces altérations dégénératives progressives de la musculature volontaire, génétiquement connues sous le nom de Dystrophies musculaires, ont été définies comme étant des myopathies dégénératives primitives d'origine génétique (WALTON - 1966).

Le terme de "myopathie" étant utilisé pour distinguer les altérations des muscles squelettiques, même si elles sont secondaires, le terme de dystrophie musculaire est réservé à un groupe d'altérations musculaires, héréditaires, avec atrophie et diminution de la force musculaire, progressive, et dont la cause est actuellement inconnue.

Pour les reconnaître, le concours de divers arguments est nécessaire, à savoir :

- les antécédents et les données étiologiques, le caractère familial, le sexe, l'âge de début ont une grande valeur.
- Parmi les données cliniques est essentiel : le déficit musculaire des ceintures et des muscles proximaux.
- L'électromyographie montre une diminution des potentiels dans leur amplitude et leur durée.
- Les dosages enzymatiques révèlent à la phase de début une élévation de la créatine-



-phosphokinase (C.P.K.) de l'aldolase, des transaminases et de la lactico-déshydrogénase.

- L'examen histo-pathologique permettra d'affirmer le diagnostic de façon formelle, en montrant des lésions caractéristiques, l'absence de lésions nerveuses et de processus inflammatoires.

Cependant, à côté de toutes les discussions plus ou moins satisfaisantes, il est un problème qui n'est toujours pas clairement résolu, c'est celui de la classification nosologique.

En effet, à côté des formes bien connues et génétiquement bien déterminées, telle la fascio-scapulo-humérale, d'autres entités cliniques sont mal définies : les dystrophies musculaires progressives chez la fille, dont le caractère clinique pose le problème de ses rapports soit avec la maladie de DUCHENNE, soit avec les dystrophies des ceintures bien individualisées par WALTON.

En effet ces deux types d'affections diffèrent largement par l'âge d'apparition, l'évolution et le mode de transmission. Aussi pour pouvoir prodiguer des conseils valables au point de vue génétique, il est essentiel de disposer d'une classification exacte. Pour le moment, celle qui nous semble être la plus satisfaisante est celle établie par WALTON et GARDNER-MEDWIN (1968).

#### 1/ "Les dystrophies musculaires véritables"

##### A) X-linked :

- sévère : type DUCHENNE
- bénigne : type BECKER



B) Récessive Autosomale :

- sévère : ressemblant au DUCHENNE
- forme des ceintures

C) Autosomale dominant :

- fascio-scapulo-humérale
- distale
- forme oculaire
- forme oculo-pharingée.

II/ Myopathies congénitales

Le plus souvent récessives autosomales (mais certaines peuvent être dominantes).

A) Dystrophie, musculaire, congénitale :

- sévère.
- bénigne

B) Central core disease

C) Némaline myopathy

D) Myopathie mitochondriale

E) Myotubular et centro nucléaire myopathy

F) Plusieurs variétés ont été identifiées

G) Progressive myosclérose

III/ Syndrome myotonique

A) Myotonie congénitale

B) Paramyotonie congénitale

C) Dystrophy myotonic



Les caractères cliniques de la maladie de DUCHENNE sont bien connus :

Sa première grande caractéristique est son début précoce : il se marque souvent vers 2 ans, venant interrompre les premiers progrès de la marche.

C'est la ceinture pelvienne qui est touchée en premier, d'où un dandinement caractéristique à la marche.

La pseudo-hypertrophie est une caractéristique fréquente et qui a même été pendant longtemps tenue pour un critère diagnostique essentiel.

L'évolution est rapide, de toutes les dystrophies, celle de DUCHENNE a le pronostic le plus sombre, évolution régulièrement progressive, s'étendant en quelques années aux muscles de la ceinture scapulaire.

Les muscles de la face ne sont jamais intéressés ce qui l'oppose facilement à la forme fascio-scapulo-humérale.

Tandis que les muscles précédemment touchés s'aggravent, la marche devient impossible 10 années environ après la phase de début, les malades ne dépassant guère l'âge de 20 ans, la mort est le fait du marasme, des infections intercurrentes et notamment pulmonaires favorisées par l'atteinte des muscles respiratoires.

C'est une affection qui touche les garçons et qui se transmet selon le mode de la récessivité liée au sexe, c'est-à-dire que les sujets atteints naissent du mariage entre une femme conductrice hétérozygote pour le gène et un homme normal.

A côté de cette forme à évolution rapide, on a décrit une forme également liée au sexe, mais qui se différencie par un début plus tardif, un aspect clinique



voisin du type DUCHENNE, mais une évolution plus lente ; ces formes sont moins fréquentes (10% des cas).

### La forme des ceintures

Du fait de sa transmission récessive autosomique, se manifeste dans les 2 sexes. C'est la conséquence de l'union de 2 porteurs hétérozygotes cliniquement sains qui ne pourront être détectés qu'avec les méthodes actuelles.

Elle débiterait à l'adolescence.

Frappant d'abord les muscles scapulaires sous forme d'une difficulté à lever les bras, d'une faiblesse et d'une atrophie élective des muscles qui sont frappés dans la forme du DUCHENNE.

Mais il est des malades chez lesquels ce sont les muscles de la ceinture pelvienne (quadriceps surtout) qui sont les premiers touchés, d'où la démarche en canard et une difficulté à monter les escaliers sont les premiers signes.

Quand la ceinture pelvienne est la première à être atteinte, l'extension aux membres supérieurs, en règle, se fait dans les 10 années et réciproquement.

La plupart de ces malades deviennent progressivement infirmes, et dans un délai de 10 à 20 ans, deviennent incapables de marcher. Il en est peu qui survivent jusqu'à l'âge normal.

Notre étude étant limitée aux cas de dystrophies musculaires progressives proximales ascendantes survenant chez la fille avant la puberté, c'est une approche plus orientée vers la clinique que vers les examens sérologiques et électromyographiques, étant donné



les difficultés matérielles que nous avons rencontrées presque quotidiennement.

La variété des aspects cliniques, si on regarde ces affections dans le détail, leur ressemblance grossière si au contraire on les considère avec plus d'éloignement, expliquent que leur nosographie ait tant de mal à s'établir.

Il est en tout cas bien certain que la confrontation de quelques traités, surtout si on les prend dans des pays différents, aboutit à des résultats déconcertants.

Nous nous proposons d'aborder, sur le plan clinique et génétique, nos observations, avant de passer en revue quelques écrits de la littérature internationale sur les dystrophies musculaires progressives chez la fille : étude critique qui nous permettra de conclure sur nos malades.

---



N O S      O B S E R V A T I O N S

---



Observation I      719/1968

Clinique de Neurologie de AIT-IDIR

B ..... Salima

Née en 1957 à Constantine

Entrée dans le service le 8 Juillet 1968

Sortie le 12 Août 1968

- Antécédents -

- quatrième enfant de la famille ;
- cinq frères et deux soeurs en bonne santé apparente
- le père et la mère sont vivants et bien portants.

On retrouve une notion de consanguinité au premier degré.

On ne retrouve pas de notion de myopathie parmi les collatéraux.

- Parmi les antécédents personnels :

Pendant la grossesse, les bruits foetaux ont été bien perçus par la maman. L'enfant s'est assise à six mois, s'est tenue debout sans appui à 11 mois. Pas de retard du développement psychomoteur.

Les anomalies du tonus musculaire sont apparues à l'âge de cinq ans.

- Histoire de la maladie -

La maladie a donc débuté à cinq ans par une anomalie de la marche, une gêne à la montée des escaliers.

A six ans, les chûtes sont fréquentes, et apparaît une démarche dandinante.

A sept ans on note une hypertrophie des mollets.



- L'examen clinique - (1e 2 Juillet 1968)

- En position debout on est frappé par une lordose importante, une saillie fessière et une protrusion abdominale entraînant une cyphose dorsale compensatrice.
- La démarche est dandinante, les épaules rejetées en arrière ; en portant les bras en avant, on note un décollement des omoplates.
- La pseudo-hypertrophie des mollets contraste avec l'atrophie des quadriceps, l'amyotrophie est également importante au niveau des ceintures, des biceps, du tronc et de la paroi abdominale.
- Les muscles de la face sont respectés.
- Le ballant des mains et des pieds est exagéré pendant la marche.
- On ne retrouve pas de signe de la série myotonique, ni spontanément, ni à l'examen clinique.
- Modification du tonus et de la force musculaire.
- A la palpation, les muscles ont une consistance normale.
- Les réflexes idio-musculaires sont abolis au niveau des différents muscles.
- Les réflexes ostéo-tendineux sont diminués.
- L'intelligence est normale.
- Le reste de l'examen neurologique est négatif.
- L'examen somatique ne montre rien de particulier.



- Les examens paracliniques -

La radio du bassin est normale.

La sérologie est négative BW (-) , KLINE (-)  
VDRL (-)

Hémogramme :

|                 |           |
|-----------------|-----------|
| globules rouges | 4.800.000 |
| globules blancs | 4.800     |
| neutrophiles    | 64        |
| lymphocytes     | 26        |
| eosinophiles    | 5         |
| monocytes       | 5         |
| bosophiles      | 0         |

VS : 4/21

|               |           |
|---------------|-----------|
| Hématocrite   | 45 %      |
| Urée sanguine | 0,38 gr   |
| Glycémie      | 1,11 gr/l |

On ne retrouve pas de traces de sucres réducteurs,  
d'albumine ou de corps cétoniques dans les urines.

E C G est dans les limites de la  
normale.

- La biopsie musculaire -

Le prélèvement soumis à l'examen met en évidence  
des fibres musculaires disposées irrégulièrement  
dans un même faisceau présentant des anomalies de  
tailles et de structures avec irrégularité de ca-  
libre d'une fibre à l'autre avec homogénéisation  
de certaines fibres. Un certain degré de fibrose,  
peu d'adipose. L'aspect est en faveur d'un proces-  
sus myogène.



- Evolution -

- Depuis sa sortie de l'hôpital, l'état de la malade semblait stationnaire, mais depuis le mois de Février 1970, il y a une nette aggravation de l'atteinte musculaire : les rétractions fibro-musculaires sont importantes, déformation des pieds en varus equin.

Amatgrissement important ; les muscles n'apparaissent plus que sous forme de minces languettes que les mouvements font apparaître sous la peau.

- La station debout est difficile sans appui.

- L'élévation des bras, l'abduction manquent de force.

---



Observation II

979/1968

Clinique de neurologie de AIT-IDIR

L ... Tlidja

Née en 1956 à Tiaret

Entrée dans le service le 20 Septembre 1968

Sortie le 27 Octobre 1968

- Antécédents -

- Troisième enfant de la fratrie
- Trois frères et deux soeurs apparemment en bonne santé.
- Le père et la mère sont vivants et bien portants.
- On ne retrouve pas de notion de consanguinité, de même qu'on ne retrouve pas de myopathique dans la famille.
- Le développement psycho-moteur de l'enfant s'est déroulé normalement, pas de troubles du tonus manifestes avant l'âge de huit ans.

- Histoire de la maladie -

- Le début de la maladie remonterait à l'âge de huit ans, marqué par une difficulté à monter les escaliers et une gêne de la marche.
- A 11 ans, la démarche est devenue dandinante, les épaules rejetées en arrière.
- A 12 ans sont apparus des gros mollets.

- L'examen clinique -

réalisé le jour de son hospitalisation montre une atrophie localisée au niveau des racines des membres et des ceintures.



A la station debout, lordose compensée par une cyphose dorsale. Les omoplates saillantes se décollent lorsque la malade porte ses bras en avant à l'horizontale.

L'enfant se tient jambes écartées, elle a des difficultés à appuyer les talons sur le sol.

La démarche est lente et pénible, dandinante.

De la position debout, elle s'assoit brutalement ne pouvant contrôler ses mouvements ; pour se relever, on assiste à plusieurs étapes caractéristiques (signe de GOWERS).

Lorsqu'elle est couchée, il lui est très difficile de s'asseoir.

La pseudo-hypertrophie des jumeaux émerge au sein d'une amyotrophie généralisée.

Seuls les muscles de la face sont épargnés.

La force et le tonus sont partout diminués - Ne peut lever les bras.

Le réflexe idio-musculaire est aboli au niveau des différents muscles.

Les réflexes rotuliens sont abolis, les autres sont nettement diminués.

On ne retrouve pas de fasciculations musculaires.

Au niveau des membres inférieurs on note une déformation en varus équin.

L'intelligence est normale.

Le reste de l'examen neurologique est négatif.

L'examen somatique ne souligne rien de particulier.

- Les examens complémentaires -

Hémogramme :

Globules rouges 3.700,000

Globules blancs 6,200

Neutrophiles 67

Lymphocytes 26

Eosinophiles 4

Ba

.../...



Basophiles 0  
Hématocrite 34%  
Groupe sanguin A RH +  
Glycémie 1,01 gr  
Urée 0,30 gr

Dans les urines, pas de traces de sucres réducteurs d'albumine ou de corps cétoniques.

La sérologie syphilitique est négative.

- La biopsie musculaire -

(réalisée le 26 Octobre 1968), le prélèvement ayant été effectué au niveau de la cuisse.

Le fragment examiné montre une importante nappe adipeuse au sein de laquelle on distingue quelques fibres musculaires pâles ayant perdu leurs striations ; elles présentent des irrégularités de taille, de calibre et de coloration.

L'ensemble est plus évocateur d'un processus myogène.

- Evolution -

Est défavorable.

Depuis sa sortie de l'hôpital, aggravation de l'atteinte musculaire ; la station debout s'est avérée de plus en plus difficile, la montée des escaliers pratiquement impossible.

Depuis le mois de Février 1970, la malade était confinée au lit ; les déformations n'ont pas cessé d'évoluer, l'état général s'est altéré.

Elle est décédée en Septembre 1970 à la suite d'un syndrome infectieux.



Observation III

227/1968

Clinique de Neurologie de AIT-IDIR

G ... Djaouida

Née le 2 Août 1953 à Constantine

Entrée dans le service le 27 Février 1968

Sortie le 2 Juin 1968

- Antécédents -

- Quatrième enfant de la fratrie.
- Trois frères et 4 soeurs apparemment en bonne santé.
- Le père est vivant et bien portant.
- La mère est décédée à 38 ans (cause inconnue).
- On retrouve une notion de consanguinité.
- Il ne semble pas y avoir de myopathique dans la famille.
- Le développement psycho-moteur de l'enfant s'est déroulé normalement.

- Histoire de la maladie -

Dès l'âge de six ans, l'enfant présente des troubles de la marche, et gêne à la montée des escaliers.

A sept ans, les chûtes étaient fréquentes, la fatigabilité extrême. Après un épisode fébrile, la marche est devenue pratiquement impossible.

A onze ans, marche impossible.

- L'examen clinique - (le 27 Février 1968)

La malade consulte donc pour la première fois à l'âge de 15 ans, le tableau clinique est très évocateur.

L'amyotrophie bilatérale, symétrique, diffuse, généralisée, intéressant globalement.....



les membres, le tronc, la paroi abdominale ; seule la face est respectée.

La lordose est accentuée, les épaules sont rejetées en arrière, les omoplates décollées.

Les muscles atteints sont réduits à de fines bandes faisant saillie sous la peau.

Pas de pseudo hypertrophie des mollets.

Rétractions fibro-tendineuses en varus équin.

On ne retrouve aucun signe de la série myotonique.

La force et le tonus musculaire sont diminués.

Les réflexes idio-musculaires sont abolis,

Les réflexes ostéo-tendineux sont très diminués.

L'extension est limitée au niveau des membres.

L'intelligence est normale.

Le reste de l'examen neurologique ne montre rien de particulier.

L'examen somatique est par ailleurs négatif.

#### - Les examens paracliniques -

La radiographie du crâne montre des impressions digitiformes.

Le Téléthorax : arc pulmonaire saillant.

La radiographie de la colonne lombaire : déformée sans lésions anatomiques.

La sérologie syphilitique est négative.

Groupe sanguin            A RH +

VS                            39/72

Urée                        0,36 gr

Glycémie                1,21 gr



Hémogramme :

|                 |           |
|-----------------|-----------|
| globules rouges | 3.820.000 |
| globules blancs | 8.300     |
| neutrophiles    | 81        |
| lymphocytes     | 16        |
| monocytes       | 2         |
| eosinophiles    | 1         |
| basophiles      | 0         |

Dans les urines, pas de traces de sucres réducteurs ou de corps cétoniques.

|         |                     |
|---------|---------------------|
| L C R : | eau de roche        |
|         | éléments 1          |
|         | protéines 0,50 gr   |
|         | chlorures 7 gr      |
|         | glycorachie 0,80 gr |

- Biopsie musculaire :

La parcelle examinée montre une fibrose importante interfasciculaire, certaines fibres sont dégénérées avec augmentation des noyaux ; il existe une inégalité de calibre et une infiltration adipeuse discrète, le résultat est en faveur d'un processus musculaire à un stade avancé.

- Evolution -

Depuis sa sortie de l'hôpital, l'enfant ne présente aucune amélioration, marche toujours impossible.

A 16 ans, les rétractions fibro-tendineuses se sont étendues aux membres supérieurs.



Observation IV 573/1970

Clinique de Neurologie de AIT IDIR

B ... Zakia

Entrée le 6 Juillet 1970

Sortie le 13/8/70

Née en 1957 en Grande-Kabylie

- Antécédents -

- Quatrième enfant de la famille
- 4 frères et une soeur en bonne santé.
- Le père est décédé (cause inconnue)
- La mère est vivante et en bonne santé.
- On ne retrouve aucune notion de consanguinité, pas de myopathes parmi les collatéraux.
- Pas d'antécédents pathologiques personnels (le développement psychomoteur de l'enfant s'est déroulé normalement).

- Histoire de la maladie -

Dès l'âge de 11 ans, l'enfant a éprouvé une fatigabilité à la marche, le redressement de la position assise est difficile et pénible ; à 12 ans, la montée des escaliers est pratiquement impossible ; quatre mois après, la démarche est devenue brutalement dandinante.

Depuis le mois de Mai 1970, les mollets se sont hypertrophiés.

- L'examen clinique - (pratiqué le 6 Juillet 1970)

Montre une atrophie musculaire symétrique, marquée au niveau de la racine scapulaire et des racines des membres.

En position debout, se dessine une lordose importante responsable de la proéminence fessière

.../...



et abdominale.

La démarche est dandinante.

A la palpation, les muscles atteints sont de consistance normale au niveau des racines des membres, contrastant avec la dureté ligneuse des muscles des mollets.

Pas de fasciculations musculaires.

Les réflexes idio-musculaires sont abolis.

La modification du tonus musculaire est discrète, le ballant des mains et des pieds exagéré.

L'extension est normale.

Les réflexes ostéo-tendineux sont très nettement diminués, la force musculaire est partout globalement diminuée.

Les mouvements d'abduction des bras manquent de force.

Les muscles de la face sont respectés.

Les extrémités sont froides, le reste de l'examen neurologique est négatif.

L'examen somatique ne montre pas d'anomalie si ce n'est l'existence d'un goître simple (mais notre malade est originaire d'une région d'endémicité).

- Les examens paracliniques -

VS 20/47

Hémogramme :

|                             |           |
|-----------------------------|-----------|
| Globules rouges             | 4.460.000 |
| Globules blancs             | 7.700     |
| Polynucléaires neutrophiles | 67        |
| Lymphocytes                 | 25        |
| Eosinophiles                | 3         |
| Monocytes                   | 4         |
| Basophile                   | 1         |



|                 |         |       |
|-----------------|---------|-------|
| Groupe sanguin  | B RH +  |       |
| Urée sg         | 0,46 gr |       |
| Glycémie        | 1 gr    |       |
| Transaminases : | S G O T | 150 U |
|                 | S G P T | 147 U |

- Biopsie musculaire -

Le prélèvement a été effectué au niveau du jambier antérieur.

Le fragment de muscle strié paraît remanié.

On note une atteinte dégénérative, une inégalité du calibre des fibres musculaires, les lésions interstitielles sont représentées par de la sclérose : l'aspect est caractéristique d'une dystrophie musculaire.

- Evolution -

Depuis le mois de Mars 1971, la malade ne peut marcher sans appui, la montée des escaliers est pratiquement impossible sans appui.

Depuis un an et demi environ, elle ne peut se relever de la position assise qu'avec appui d'une main sur la cuisse, et depuis Juillet 1971 avec appui des deux mains.

De la même période, date la déformation en varus equin.

---



Observation V

234/1963

Clinique de neurologie de AIT-IDIR

S ... Fatma

Née en 1950 à Biskra

Entrée dans le service le 9 Décembre 1963

Sortie le 19 Février 1964

Hospitalisée à l'hôpital Necker à Paris de  
Novembre 1963 à Février 1964

- Antécédents -

- Deuxième enfant de la fratrie.
- Deux frères et deux sœurs apparemment en bonne santé.
- Le père et la mère sont bien portants.
- On ne retrouve pas de notion de consanguinité.
- Il ne semble pas y avoir de myopathique parmi les collatéraux.
- Parmi les antécédents personnels, on ne retrouve aucune anomalie clinique pathologique jusqu'à l'âge de neuf ans.
- Le développement psycho-moteur s'est déroulé normalement.

- Histoire de la maladie -

Le début de la maladie remonterait à l'âge de six ans, marqué par un début brutal en apparence, chez une enfant qui avait une activité normale jusque là. En quelques jours le tableau parétique s'est constitué, entraînant une impotence fonctionnelle.



- Examen clinique - (réalisé dès l'entrée dans le service)

Montre une atrophie qui est localisée au niveau des ceintures et intéressant les racines des membres, le tronc, la paroi abdominale. Seule la face est respectée. La mimique volontaire et automatico-réflexe est normale.

Existence d'une cypho-scoliose avec rotation des corps vertébraux.

La marche est impossible sans appui.

Les rétractions fibro-musculaires sont importantes, entraînant une déformation en varus equin.

L'atrophie des quadriceps contraste avec la pseudo-hypertrophie des jumeaux.

Pas de fasciculations musculaires.

L'extension des membres est diminuée.

La force musculaire est globalement diminuée de même que le tonus musculaire.

Les réflexes idio-musculaires ne sont retrouvés qu'au niveau des biceps.

Les réflexes rotuliens sont abolis, les autres réflexes ostéo-tendineux sont nettement diminués.

Pas de tremblements.

Les extrémités sont froides et violacées.

Pas de troubles psychiques.

Le reste de l'examen, clinique et neurologique, est négatif.



- Les examens complémentaires -

La sérologie syphilitique est négative.

Créatine dans le sang : 20 mg

Créatine dans l'urine : 312 mg

Hemmogramme :

Globules rouges 4.500.000

Globules blancs 7.400

Urée sanguine : 0,25 gr

Glycémie : 0,85 gr

- Biopsie musculaire - (faite le 3/2/54)

Il s'agit d'un fragment prélevé au niveau du quadriceps gauche.

La parcelle examinée comporte surtout une fibrose marquée des espaces interfasciculaires ; quelques fibres sont dégénérées avec augmentation des noyaux du sarcolème.

Il existe aussi des différences de calibre discrètes entre les fibres musculaires.

Il n'y a pas d'infiltration par du tissu adipeux et un caractère important manque évidemment pour confirmer le diagnostic de dystrophie, type DUCHENNE.

- Evolution -

On ne note aucune amélioration. La marche est devenue impossible. Les avant-bras sont fléchis sur les bras.

L'état général est altéré.

---



Observation VI

135/1968

Clinique de neurologie de AIT-IDIR

I ... Djenat

Née en 1951 à Alger

Entrée dans le service le 2 Février 1968

Sortie le 8 Mars 1968

- Antécédents -

- Deuxième enfant de la fratrie.
- Le frère aîné, marié, a une fille de 3 ans qui présente une épilepsie généralisée.
- Une soeur de 18 ans en bonne santé.
- Le père présente une hypertension artérielle essentielle.
- La mère est apparemment en bonne santé.
- On ne retrouve pas de notion de consanguinité.
- Il ne semble pas y avoir de myopathique parmi les collatéraux.
- Antécédents personnels : c'est une enfant qui est née à terme, l'accouchement s'est déroulé normalement. Aucune anomalie du tonus musculaire n'a été observée avant l'âge de six ans.
- Le développement psycho-moteur a été normal (a tenu sa tête à trois mois, s'est assise à huit mois, s'est tenue debout sans appui à 11 mois, a marché à treize mois).

- Histoire de la maladie -

Dès l'âge de six ans, la mère constate que l'enfant monte les escaliers très lentement et péniblement ; une fatigabilité extrême lorsque l'enfant court.



A sept ans, les chûtes étaient fréquentes : l'enfant ne pouvait se relever seule de la position assise.

Elle consulte pour la première fois à l'âge de 17 ans pour un rhumatisme articulaire aigu et est traitée pendant un an.

- L'examen clinique - (pratiqué le 3 Février), révèle :

Une amyotrophie de la ceinture scapulaire, des biceps et des triceps, des quadriceps, contrastant avec une pseudo-hypertrophie des saléaires, des jumeaux, des fessiers et du droit antérieur de la cuisse au niveau des membres supérieurs les deltoïdes, et au niveau du tronc la masse sacro-lombaire.

En position debout, existence d'une lordose accentuée, les épaules sont rejetées en arrière.

La démarche est dandinante.

De la position assise à la position debout : signe de GOWERS.

La force musculaire est partout diminuée, plus marquée cependant au niveau du membre inférieur gauche.

Les réflexes idio-musculaires sont abolis.

Pas de fasciculations musculaires.

Les réflexes ostéo-tendineux sont présents.

Le tonus musculaire est nettement diminué au niveau des membres inférieurs, tremblements au niveau des membres supérieurs ; cependant elle se coiffe facilement.

L'intelligence est normale.

Le reste de l'examen neurologique est négatif.

L'examen somatique ne révèle aucune anomalie.



- Les examens complémentaires -

La sérologie syphilitique est négative

Urée sanguine : 0,25 gr

Glycémie : 1,20 gr

Hémogramme :

Globules rouges 3.820.000

Globules blancs 7.800

La radio de la colonne lombaire est normale

E E G est dans les limites de la normale

L C R : liquide eau de roche

Eléments 0,4

Glycorachie 0,30 gr

Albuminorachie 0,80 gr

Groupe sanguin A RH +

Transaminases :

S G O T 28 U

S G P T 47 U

C P K 2,1 U (N = 1,5 U)

aldolase 10,4 U bruns/ml < 8 U N

- Biopsie faite au niveau du jambier antérieur gauche -

Au niveau de ce fragment musculaire, les lésions sont très peu marquées, on note cependant quelques inégalités de calibre des fibres musculaires qui, de plus, sont par place le siège de phénomènes dégénératifs à type, soit de perte de la striation transversale, soit même de hyalinisation et d'homogénéisation.

Augmentation modérée du nombre des noyaux avec tendance à la migration vers la partie centrale de la fibre.

Ni fibrose ni adipose interstitielle.

L'aspect pourrait être interprété comme une amyotrophie d'origine myogène à minima.



- Evolution -

Depuis Juillet 1969, l'état est stationnaire, la démarche est possible sans appui, mais toujours dandinante ; les chûtes sont moins fréquentes, mais signe de GOWERS au redressement de la position assise.

---



Observation VII 987/1971

Clinique de neurologie de AIT-IDIR

D ... Hayette

Née en 1957 en Grande-Kabylie

Entrée dans le service le 7/3/1971

Sortie le 16/5/1971

- Antécédents -

- 4ème enfant de la famille.
- Deux frères et une soeur en bonne santé.
- Le père et la mère sont vivants et en bonne santé  
On retrouve une notion de consanguinité.
- Parmi les collatéraux, on ne retrouve aucune  
notion de myopathie.
- Parmi les antécédents de la malade, aucun signe  
pathologique jusqu'à l'âge de 10 ans.

- Histoire de la maladie -

Le début de la maladie remonterait donc à l'âge de 10 ans, marqué par une gêne au niveau des membres inférieurs, obligeant la malade à s'arrêter pendant la marche.

A 11 ans et demi, l'enfant ne pouvait plus courir.

A 12 ans est apparu un dandinement caractéristique à la marche, et depuis huit mois, existence d'une hypertrophie des mollets.



- Examen clinique -

Observé dès l'entrée de la malade dans le service : la présentation de l'enfant est évocatrice. L'amyotrophie localisée aux muscles proximaux des membres et au niveau des ceintures est frappante.

En position debout, existence d'une lordose compensée par une cyphose dorsale rejetant les épaules en arrière, les omoplates sont saillantes et se décollent ; l'enfant se tient jambes écartées, pour marcher l'enfant incline son corps à chaque pas vers le membre inférieur qui prend appui sur le sol, elle ne peut relever sa cuisse pour se hisser sur une chaise, de même qu'elle ne peut lever les bras à la verticale.

Assise sur un lit, elle résiste mal à la poussée antéro-postérieur, et tombe étendue. Au redressement de la position assise, on note un signe de GOWERS.

Il existe une pseudo-hypertrophie des mollets. La force musculaire est diminuée au niveau des muscles des racines des membres.

A la palpation, diminution de la consistance normale des muscles, sauf au niveau des triceps suraux où l'on a une sensation de dureté fibreuse.

Le réflexe idio-musculaire est aboli.

Pas de fasciculations musculaires spontanées ou provoquées.

Les réflexes osteo-tendineux sont légèrement diminués.

Pas de refroidissement des extrémités.

Pas de tremblements.

Le reste de l'examen neurologique est négatif.

L'intelligence est normale.

L'examen clinique ne montre aucune anomalie.



- Les examens paracliniques -

VS 35/60

Hémogramme :

Globules rouges 5.400.000

Globules blancs 10.000

Neutrophiles 70

Lymphocytes 27

Eosinophiles 1

Monocytes 1

Groupe sanguin A RH -

La sérologie syphilitique est négative

Urée 0,30

Glycémie 1,02

Hématocrite 54 %

La radio du crâne est normale

Transaminases :

S G O T 50 u

S G P T 170 u

Enzymes :

Aldolase : 10,2 u bruns

C P K 2,6 u

- Biopsie musculaire -

Le prélèvement réalisé le 15 Mars 1971 au niveau du triceps sural droit : coloration éosine, trichrome de MASSON.

Les seules anomalies constatées sont importantes, inégalité de calibre sur les sections transversales avec présence de fibres hypertrophiques et une multiplication avec centralisation des noyaux. Ces anomalies sont compatibles avec un diagnostic clinique de dystrophie musculaire.



- Le caryotype -

Nature du prélèvement : chromatine sexuelle sur frottis buccal : 28 %

Caryotype sur leucocytes sanguins : 30 mitoses dénombrées ayant toutes 46 chromosomes.

Résultat : le caryotype est de type féminin normal (46,XX)

- Evolution -

Depuis la sortie de l'hôpital, aucune amélioration clinique, la malade ne peut toujours pas marcher ou monter les escaliers sans appui, de même qu'elle ne peut se relever seule de la position assise ; pas de rétractions fibro-tendineuses manifestes.

---





NUMÉRATION : 46 chromosomes

ANOMALIE : *acc.*



1



2



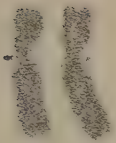
3



4



5



6



7



8



9



10



11



12



X



13



14



15



16



17



18



19



20



21



22



Y



Observation VIII /1970

Hôpital Parnet

B ... Fatiha

Née le 17 Juillet 1961 à Jijel

Entrée dans le service de pédiatrie le  
11 Novembre 1970

Sortie le 27 Juillet 1971

- Antécédents -

- Fille unique.
- La mère est décédée à 20 ans à la suite d'un coma d'installation brutale et d'étiologie inconnue.
- Le père, vivant et en bonne santé, s'est remarié, à trois garçons et une fille, bien portants apparemment.
- On retrouve une notion de consanguinité au premier degré.
- On ne retrouve pas de notion de myopathie parmi les colatéraux.
- Parmi les antécédents personnels : l'accouchement s'est déroulé normalement ; le développement psycho-moteur a été normal. Marché à un an. Aucun signe pathologique jusqu'à l'âge de sept ans.

- Histoire de la maladie -

Le début de la maladie remonterait donc à l'âge de 7 ans, marqué par de la fièvre, des sueurs profuses, une faiblesse musculaire au niveau des membres inférieurs ; à huit ans, démarche dandinante, et apparition d'une pseudo-hypertrophie des triceps suraux.



- Examen clinique - (établi le 13 Novembre 1970)

C'est une enfant gracile, molle, qui présente une hypotonie généralisée.

L'amyotrophie est localisée, symétrique, intéressant les racines des membres et au niveau du tronc, la paroi abdominale. On note une hypertrophie des mollets. La face est respectée. La mimique volontaire est normale.

L'atteinte des muscles du plan vertébral entraîne une lordose, compensée par une cyphose dorsale, rejetant les épaules en arrière. Les omoplates sont saillantes, se décollent si les bras sont portés à l'horizontale en avant.

L'enfant se tient jambes écartées.

En position debout, l'enfant a une difficulté à appuyer les talons sur le sol, due à la déformation des pieds en équin.

La démarche est lente et dandinante.

De la position debout, l'enfant s'assoit brutalement.

Elle ne peut contrôler ses mouvements, pour se relever on note un signe de GOWERS.

La force musculaire est diminuée au niveau des muscles des racines des membres. L'élévation des bras manque de force.

A la palpation, diminution de la consistance du muscle.

La palpation des mollets donne une sensation de dureté fibreuse.

Le réflexe idio-musculaire est partout aboli.

Pas de fasciculations musculaires.

Les réflexes ostéo-tendineux sont nettement diminués.



L'intelligence semble normale.

Le reste de l'examen neurologique est négatif.

L'examen somatique ne montre rien de particulier.

- Les examens paracliniques -

I D R à la tuberculine : 9 mm (BCG indiscriminé)

Urée sanguine : 0,25 gr

Glycémie : 0,80 gr/l

Fibrinogène : 3 gr/l

VS : 65/94

Hemogramme :

Globules rouges 4.200.000

Globules blancs 19.920

Neutrophiles 78

Basophiles 0

Eosinophiles 2

Monocytes 1

Lymphocytes 19

Hematocrite 39 %

Groupage A RH +

Antistreptolisine O = 166 u

Réaction de BORDET-WARMANN négative

Rétraction du caillot - - -

Temps de saignement : 2' 30

Temps de coagulation: 3' 4

ECG : rythme sinusal 75/mm

PR = 0,12

QRS = 0,07

Ap = + 60

A qrs = + 30°

At = + 50°

Qt = 0,36

Le tracé est dans les limites de la normale.



Transaminases :

- SGPT : 150 u

- SGOT : 700 u

E E G : le tracé témoigne d'une discrète immaturité de l'électrogénèse cérébrale.

- Waaler-rose : agglutination au quart.

- Absence de BK à l'examen direct.

- Pas de traces de sucres réducteurs ou d'albumine dans les urines.

- Biopsie musculaire -

Le prélèvement intéresse plusieurs faisceaux de fibres musculaires striées squelettiques ; les fibres sont dans leur majorité altérées, elles présentent un diamètre qui est pratiquement le double de la normale.

Les myofibrilles ont perdu leurs striations transversales, et à l'intérieur de la fibre, leur trajet est plus ou moins sinueux, comme s'il s'agissait d'une perte de cohésion entre elles. Dans le même faisceau on rencontre des fibres musculaires saines, et parfois la même fibre présente des endroits sains et des endroits altérés. Les formations conjonctivo-vasculaires présentent un développement normal.

- Le caryotype - (réalisé le 22 Mai 1971)

Nature du prélèvement :

Chromatine sexuelle sur frottis buccal : 47%

Caryotype sur leucocytes sanguins :

30 mitoses dénombrées

ayant toutes 46 chromosomes

Résultat :

Caryotype de type féminin normal (46,XX)



- Evolution -

La malade a subi une rééducation par le Docteur GANA, du 23 Mars 1971 au 9 Juin 1971.

Depuis sa sortie de l'hôpital l'état est stationnaire : elle marche toujours très difficilement, ne peut se relever de la position assise ; la montée des escaliers est pratiquement impossible, les rétractions tendineuses à type de varus équin sont persistantes.

---

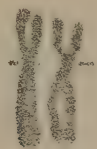


NUMÉRATION : 46,XX

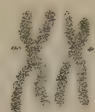
ANOMALIE : A...



1



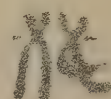
2



3



4



5



6



7



8



9



10



11



12



X



13



14



15



16



17



18



19



20



21



22



Y



Observation IX

543/1970

Clinique de neurologie de AIT-IDIR

D ... Noura

Née le 1er Février 1959 à Koléa

Entrée dans le service le 25 Juin 1970

Sortie le 2 Août 1970

- Antécédents -

- Dixième enfant de la fratrie.
- Quatre frères et quatre soeurs en bonne santé.
- Un garçon décédé à quatre mois.
- Un frère myopathique vivant.
- Le père décédé à 45 ans (atteinte pulmonaire)
- Mère apparemment bien portante.
- On retrouve une notion de consanguinité au premier degré.
- Pas de myopathique parmi les collatéraux.
- Parmi les antécédents personnels : accouchement à terme, sans complications. L'enfant s'est assise à six mois, s'est tenue debout à dix mois, premiers pas à 13 mois. Aucune anomalie du tonus musculaire jusqu'à l'âge de 9 ans.

- Histoire de la maladie -

Dès l'âge de 9 ans, l'enfant éprouvait une fatigabilité à la marche, les chûtes devinrent fréquentes, et la fillette ne pouvait plus se relever seule de la position assise. A 10 ans, ne pouvait plus lever les bras à la verticale, à 10 ans et demi, la démarche est devenue dandinante.

A 11 ans, apparition d'une pseudo-hypertrophie des mollets.



- Examen clinique -

L'atteinte musculaire est symétrique, la présentation de l'enfant est très évocatrice.

En position debout, la lordose est importante : les épaules sont rejetées en arrière, les omoplates saillantes se décollent quand les bras sont portés à l'horizontale en avant.

La malade se tient jambes écartées.

La démarche est dandinante, le corps s'inclinant à chaque pas vers le membre inférieur qui prend appui sur le sol.

L'enfant ne peut se hisser sur une chaise.

Elle ne peut contrôler ses mouvements, elle s'assoit brutalement de la position debout. Au redressement, signe de GOWERS.

L'enfant ne peut se coiffer seule.

La palpation est rendue difficile du fait de l'infiltration adipeuse généralisée, cependant la pseudo-hypertrophie est importante au niveau des soléaires et des jumeaux, des fessiers, du droit antérieur de la cuisse. La palpation des mollets donne une sensation de dureté fibreuse.

La force musculaire est partout diminuée.

Le réflexe musculaire est aboli au niveau des différents muscles,  
au niveau du tronc : masse sacro-lombaire. atrophiée.

Pas de fasciculation musculaire.

Pas de tremblements, les extrémités sont froides.

Le revêtement cutané est de coloration violacée.

Les réflexes osteo-tendineux sont abolis au niveau des membres inférieurs.



L'hypotonie accusée entraîne une augmentation de l'amplitude des mouvements passifs et la diminution de la résistance aux mouvements actifs.

Le reste de l'examen neurologique est négatif.

L'examen somatique ne montre aucune anomalie décelable.

- Les examens paracliniques -

Urée 0,32 gr

Glycémie 1,02 gr

VS 29/57

Hématocrite 42 %

Hémogramme :

Globules rouges 4.500.000

Globules blancs 6.000

Neutrophiles 59

Lymphocytes 32 %

Eosinophiles 5 %

Monocytes 4

Basophiles 0

Dans les urines, on ne retrouve pas de trace de sucres réducteurs ou d'albumine.

Liquide céphalo-rachidien : eau de roche

Protéines 0,20 gr

Chlorures 6,80 gr

Glucose 0,65 gr

Transaminases :

SGOT 122 u

SGPT 185 u

Enzymes :

Aldolase 8,34 u/ml

CPK 12,7 u



- Biopsie musculaire -

(réalisée au niveau du quadriceps antérieur) :

Le prélèvement montre des faisceaux musculaires striés squelettiques. Les fibres sont dans leur grande majorité altérées, elles présentent un diamètre double de celui de la fibre normale. Les myofibrilles ont une colombilité moindre, elles ont perdu leurs striations transversales, à l'intérieur des fibres leur trajet est plus ou moins sinueux comme s'il s'agissait d'une perte de cohésion entre elles. Dans un même faisceau, des fibres musculaires saines voisinent avec des fibres musculaires altérées, et parfois la même fibre présente des endroits sains voisinant avec des endroits altérés.

Les formations conjonctivo-vasculaires présentent un développement normal.

- Evolution -

Depuis sa sortie de l'hôpital, la malade marche sans appui, mais difficilement, et ce depuis six mois, en même temps qu'est apparue une déformation des pieds en équin. La montée des escaliers est impossible sans soutien.

Depuis trois mois, l'enfant ne peut se relever seule après une chute.

---



Observation X      78/1970

Clinique de neurologie de AIT-IDIR

B ... Ghania,

Née le 19 Janvier 1954 à Alger

Entrée dans le service le 28 Février 1970

Sortie le 13 Mars 1970

Adresse : 21, rue Nacera Nouna - Belcourt -  
(Alger)

Antécédents -

- quatrième enfant d'une famille de sept enfants.
- deux frères et deux soeurs en bonne santé  
deux frères myopathes (l'aîné décédé à l'âge de 17 ans).
- Le père et la mère sont en bonne santé et sont cousins au premier degré.
- Pas de notion de myopathie parmi les collatéraux.
- On ne retrouve aucun signe pathologique chez notre malade jusqu'à l'âge de 10 ans.

- Histoire de la maladie -

Le début de la maladie remonterait à l'âge de 10 ans, marqué par un affaiblissement musculaire des membres inférieurs, entraînant une fatigabilité extrême à la marche et à la montée des escaliers.

A l'âge de 11 ans, apparition d'une hypertrophie des mollets et une démarche dandinante.

- Examen clinique - (réalisé le jour de son hospitalisation)

Il révèle une atrophie musculaire localisée au niveau des ceintures pelviennes et scapulaires, et aussi au niveau des racines des membres, contrastant avec l'hypertrophie des mollets.



En position debout, on note une lordose exagérée et un décollement des omoplates.

La malade se déplace lentement et péniblement en se dandinant.

La palpation des muscles est rendue difficile par l'infiltration adipeuse sous-cutanée.

Le réflexe idio-musculaire n'est obtenu qu'au niveau des quadriceps.

On ne retrouve aucun signe de la série myotonique, ni spontanément, ni à la percussion.

La force musculaire est partout diminuée, pas de signe du peigne. Le tonus est modifié au niveau des différents muscles, les réflexes tendineux sont diminués, pas de troubles vaso-moteurs.

Au redressement, on observe un signe de GOWERS.

L'intelligence est normale.

Le reste de l'examen neurologique est négatif.

L'examen somatique ne montre rien de particulier.

- Examens paracliniques -

VS : 14/30 mm

Hémogramme :

|                             |           |
|-----------------------------|-----------|
| Globules rouges             | 4.400.000 |
| Globules blancs             | 5.400     |
| Polynucléaires neutrophiles | : 64      |
| Eosinophiles                | 6         |
| Lymphocytes                 | 25        |
| Monocytes                   | 5         |
| Basophiles                  | 6         |

Hématocrite = 41%

Urée sanguine 0,40 gr



Glycémie 0,97 gr

BORDET-WASSERMANN négatif dans le sang

Enzymes sériques :

Aldolase 10 u (Brun/ml)

C P K 2,3 u WROBLENSKI

Transaminases : SGOT = 179 u

SGPT = 42 u

E C G : dans les limites de la normale

L C R : liquide eau de roche

C,2 élément/mm<sup>3</sup>

Albumine : 0,25 gr/l

Chlorures : 7,60 gr/l

- Biopsie musculaire -

Résultat :

Le fragment musculaire paraît profondément remanié. Les lésions sont diffuses, les fibres musculaires présentent des anomalies de calibre et de taille différents d'une fibre à l'autre, les lésions interstitielles sont représentées par une fibro-adipose importante. L'aspect est assez évocateur d'un processus myogène.

- Evolution -

L'adolescente continue à marcher seule sans appui et sans appareillage depuis sa sortie de l'hôpital. Cependant la marche est difficile, de même que la montée des escaliers.

Depuis 5 mois est apparue une déformation en équin.

---



Clinique de neurologie de AIT IDIR

A ... Taous

Née le 18/9/1955 à Cheurfa (Grande-Kabylie)

Entrée dans le service le 14 Novembre 1966

Sortie le 30 Décembre 1966

- Antécédents -

- Quatrième enfant de la fratrie.
- Un frère et une soeur en bonne santé.
- Deux frères myopathiques vivants, âgés respectivement de 15 et 13 ans.
- Un frère myopathique décédé à l'âge de 18 ans.
- Le père et la mère sont vivants et bien portants.
- On retrouve une notion de consanguinité au premier degré, mais pas de notion de myopathie parmi les collatéraux.
- Parmi les antécédents personnels, on ne retrouve anomalie clinique apparente, la grossesse et l'accouchement se sont déroulés sans incident. Le développement psycho-moteur de l'enfant s'est déroulé normalement.

Aucune anomalie du tonus musculaire avant l'âge de dix ans.

- Histoire de la maladie -

Dès l'âge de dix ans, l'enfant éprouvait un affaiblissement des membres inférieurs, une fatigue progressive à la marche et de la peine à se mettre debout ou à monter sur une chaise ; la montée des escaliers ne se faisait pas correctement.



- L'examen clinique - (réalisé le 14 Novembre 1966)

montra :

Une atrophie musculaire localisée chez cette enfant. En position debout se dessine une lordose importante, accompagnée d'une saillie des omoplates et fessière ; l'hypertrophie des mollets contraste avec l'atrophie des cuisses.

Lorsque l'enfant porte les bras en avant à l'horizontale, on constate un décollement des omoplates.

A la marche, un dandinement caractéristique.

En position assise, la malade doit s'aider de ses membres supérieurs pour se relever.

En position couchée, la fillette pratique la manoeuvre du redressement (signe de GOWERS)

Difficulté également à maintenir les bras au-dessus de la tête.

La force musculaire est nettement diminuée au niveau des quadriceps.

Pas de fasciculations musculaires spontanées ou provoquées, pas de tremblements.

Les extrémités sont froides, le revêtement cutané est de coloration pale, à la palpation la peau est rugueuse.

Les réflexes ostéo-tendineux sont diminués.

Le reste de l'examen neurologique est négatif.

L'examen somatique ne présente par ailleurs aucune anomalie.



- Les examens complémentaires -

Urée sanguine 0,28 gr

Glycémie 1,41 gr

Hémogramme :

globules rouges 3.450.000

Globules blancs 7.700

Groupe sanguin O RH +

V S 39/85

La sérologie syphilitique est négative.

E C B est dans les limites de la normale

- Biopsie musculaire - (réalisée le 4 Janvier 1967)

Le fragment musculaire paraît profondément remanié. Les lésions sont diffuses, sans aucune systématisation. On note en effet une atteinte dégénérative des fibres musculaires avec coexistence d'une fibre à l'autre et sur la même fibre, des zones d'atrophie et d'hypertrophie ; de plus, scléro-adipose interatituelle très importante, et multiplication cellulaire réalisant des pseudo-infiltrations inflammatoires. L'aspect est caractéristique d'une myopathie à un stade avancé.

- Evolution -

Depuis sa sortie de l'hôpital, l'état de l'enfant s'est aggravé, l'hypotonie s'est généralisée et s'est accusée. La malade marche difficilement seule, la position debout est à peine possible. Elle ne peut plus se relever de la position assise.

Les rétractions fibro-musculaires se sont accentuées, après la déformation en varus équin apparue depuis Mai 1970.

Les attitudes en flexion au niveau des membres supérieurs datent du mois d'Octobre 1971.



Clinique de neurologie de AIT-IDIR

A ... Rachida

Née le 23 Mai 1956 à Sétif

Entrée dans le service le 18 Octobre 1971

- Antécédents -

- Cinquième enfant de la fratrie.
- Un frère décédé à six ans (cause impossible à préciser)
- un autre garçon décédé à l'âge de deux mois.
- une fille mort-née.
- quatre filles et un garçon en bonne santé apparente.
- deux garçons myopathiques (11 et 19 ans)
- le père et la mère sont bien portants et sont consanguins au premier degré.
- On ne retrouve pas de dystrophie musculaire progressive parmi les collatéraux, de même qu'on ne retrouve aucun antécédent pathologique personnel. L'enfant est née à terme, le développement psychomoteur a été normal, aucun trouble apparent jusqu'à l'âge de 12 ans.

- Histoire de la maladie -

C'est un début brutal en apparence chez une enfant qui avait jusque là une activité normale. Dès l'âge de 12 ans, sont apparus en quelques jours des troubles fonctionnels à la marche.

- Examen clinique -

Réalisé dès son entrée dans le service, montre une atrophie musculaire au niveau des racines des membres et des ceintures.



En position debout, la lordose est déjà marquée, de même que le décollement des omoplates.

Elle lève aisément les bras à la verticale.

Existence d'une hypertrophie des mollets.

La démarche est dandinante.

Le tonus musculaire est modifié au niveau des différents muscles ; pas de fasciculations musculaires spontanées ou provoquées ; les réflexes idiomusculaires ne persistent plus qu'au niveau des quadriceps.

Les réflexes ostéo-tendinaux sont présents.

La palpation des muscles révèle que la consistance est normale.

Les extrémités sont froides.

Le reste de l'examen neurologique est négatif.

L'examen clinique ne révèle par ailleurs aucune anomalie.

- Les examens paracliniques -

Groupe sanguin : O RH +

Hémogramme :

|                 |           |
|-----------------|-----------|
| globules rouges | 3.450.000 |
| globules blancs | 12.530    |
| neutrophiles    | 73        |
| eosinophiles    | 2         |
| lymphocytes     | 21        |
| monocytes       | 4         |
| basophile       | 0         |

Transaminases :

|      |      |
|------|------|
| SGPT | 78,5 |
| SGOT | 78,5 |

Enzymes :

|          |      |
|----------|------|
| aldolase | 10,2 |
| C P K    | 2,1  |



urée sanguine 0,32  
glycémie 1,11 gr  
VS 4/11

La sérologie syphilitique est négative  
Pas de traces de sucre ou d'albumine  
dans les urines.

- Biopsie musculaire -

(pratiquée le 20 Octobre 1971 au niveau du  
quadriceps):

Le prélèvement intéresse un muscle strié,  
présentant des lésions de type processus myogène.

- Evolution -

Pas de rétractions tendineuses.

La malade est actuellement hospitalisée  
dans le service.

---



Observation XIII A

1968

Hôpital Parnet

A ... Khedidja

Née en 1958 à Souk-Aras

Entrée dans le service de pédiatrie le 2/8/68

Sortie le 20 Août 1968

- Antécédents -

- Troisième enfant de la fratrie.
- Un frère d'un an et une soeur de trois ans en bonne santé.
- Un garçon décédé à sept mois (cause inconnue)
- Une soeur décédée à un an à la suite d'un syndrome infectieux.
- Une soeur aînée de 16 ans, myopathique.
- Un frère âgé de six ans présentant des troubles de la marche et une hypertrophie des mollets depuis deux mois.
- Le père et la mère sont vivants et en bonne santé, ils sont cousins germains.
- Le développement psycho-moteur de l'enfant s'est déroulé normalement.

- Histoire de la maladie -

Le début de la maladie remonterait à l'âge de sept ans, marqué par une faiblesse au niveau des membres supérieurs : la fillette ne pouvait plus prendre son cartable quand il était plein, alors que la marche était normale? La mère n'a pu signaler la présence de gros mollets à la phase de début. Gêne à la montée des escaliers ?

Après une évolution d'environ huit mois, le tableau parétique s'est constitué au niveau des



... membres supérieurs (elle ne pouvait plus relever les bras).

A 11 ans sont apparus des troubles importants de la marche ; l'évolution fut rapide : à 12 ans et demi, l'enfant ne pouvait plus se tenir debout seule ou avec appui.

- L'examen clinique -

(pratiqué le 11 Juin 1971) révèle :

Une amyotrophie importante au niveau des membres supérieurs (la fillette ne peut se coiffer), surtout au niveau des racines ; l'atteinte est globale au niveau des membres inférieurs (en station assise, la malade ne peut soulever ses cuisses). Pas de flexum des genoux, les pieds sont en varus équin. Irréductibilité à droite surtout, flexum de la hanche droite de  $45^{\circ}$ , et de la hanche gauche de  $35^{\circ}$ .

Les quadriceps sont légèrement actifs, mais il persiste un défaut d'extension de  $20^{\circ}$  à droite, et de  $10^{\circ}$  à gauche.

Il y a une hypertrophie des soléaires, des jumeaux, des fessiers et du droit antérieur des cuisses, du deltoïde, de la masse sacro-lombaire.

L'atteinte est également importante au niveau des fléchisseurs et des extenseurs du cou.

La face est respectée.

Une lordose importante, responsable de la compensation scoliotique et des saillies des omoplates qui sont rejetées en arrière.

La force musculaire est partout globalement diminuée - elle ne peut se coiffer.

La palpation des différents muscles est rendue difficile du fait de l'importante infiltration adipeuse sous-cutanée.



Le réflexe idio-musculaire est partout aboli.

On ne retrouve pas de fasciculations musculaires, les réflexes ostéo-tendineux sont diminués.

Pas de troubles psychiques.

Le reste de l'examen neurologique est négatif (on note l'intégrité des sensibilités).

L'examen somatique ne montre rien de particulier.

- Les examens paracliniques -

VS 14/45

Hémogramme :

globules rouges 4.380.000

globules blancs 7.000

glycémie 1,20 gr

Radio du rachis : note la scoliose dorso-lombaire

EMG est en faveur d'une atteinte myogène évolutive

Transaminases :

SGPT 50 u

SGOT 68 u

Enzymes :

aldolase 8,9 u

C P K 12,8 u WROBLENSKI

ECG dans les limites de la normale.

- Biopsie musculaire -

(réalisée le 7 Octobre 1971 au niveau du triceps sural gauche) :

Le prélèvement intéresse un muscle strié où l'on observe des lésions parenchymateuses consistant en des inégalités de calibre, une homogénéisation du cytoplasme avec présence de rares images de masses sarcoplasmiques.



Les lésions interstitielles sont représentées par de la sclérose et une infiltration adipeuse.

Cet aspect évoque un processus myogène.

- Evolution -

Depuis le mois de Juillet 1970, réduction importante de la capacité fonctionnelle : l'enfant ne peut soulever correctement ses bras à l'horizontale, ni anté-pulsion, ni rétro-pulsion. La flexion des bras n'est pas capable de vaincre la pesanteur. L'enfant mange seule, mais ne peut s'habiller seule.

Au niveau des membres inférieurs, rétractions fibro-tendineuses importantes, déformations en varus équin ; en position couchée, flexion des jambes sur les cuisses plus marquée à gauche.

Actuellement, l'enfant se déplace en fauteuil roulant ; a été traitée pendant un an (à l'uteplex vasculat, styadine), a subi une balnéo-thérapie chaude.

---



Observation XIII B

1968

Hôpital Parnet

A ... Noua

Née en 1954 à Souk-Aras

Entrée dans le service de pédiatrie pour  
troubles respiratoires

Sortie le 19 Novembre 1968

- Antécédents -

- Aînée de la famille.
- Un frère de un an et une soeur de trois ans en bonne santé apparente.
- Une soeur de un an et un frère de sept mois décédés (cause inconnue)
- Une soeur de 13 ans myopathique.
- Un frère . 6 ans présente des signes cliniques suspect, tels que des troubles à la marche, des chûtes fréquentes. Il présente une hypertrophie des mollets.
- Le père et la mère sont bien portants, consanguins.
- On ne retrouve pas de notion de myopathie parmi les collatéraux.
- Le développement psycho-moteur de la jeune fille a été normal, aucun trouble de la marche jusqu'à l'âge de sixans.

- Histoire de la maladie -

Le début semble progressif : vers l'âge de 6 ans, fatigabilité à la marche et à la montée des escaliers ; à 7 ans, la démarche est devenue dandinante ; à 8 ans et demi, impotence fonctionnelle totale ; à 9 ans, rétractions fibro-musculaires importantes.



- Examen clinique -

(pratiqué le 11 Juin 1971), révèle :

Un mauvais état général, des attitudes vicieuses importantes.

L'amyotrophie est diffuse, généralisée, symétrique, intéressant globalement les membres, le tronc, la paroi abdominale. Seule la face est respectée. La mimique volontaire et automatico-réflexe est tout à fait normale.

Les muscles atteints sont réduits à de minces languettes que les mouvements font saillir sous la peau.

Pas de pseudo-hypertrophie des mollets.

On ne retrouve aucun signe de la série myotonique ni spontanément, ni à la percussion.

Le réflexe idio-musculaire est aboli.

Modification importante du tonus musculaire.

Les réflexes ostéo-tendineux sont diminués au niveau des membres supérieurs, et sont abolis au niveau des membres inférieurs.

La force musculaire est partout globalement diminuée. L'élévation des bras manque de force.

Les attitudes vicieuses sont importantes: le tronc est déporté en avant, les omoplates décollées et rejetées en arrière, lordose et cyphoscoliose avec rotation des corps vertébraux.

Au niveau des hanches, la rétraction des psoas entraîne une flexion des cuisses sur l'abdomen ; existence également de flexion des jambes sur les cuisses, et déformation des pieds en varus equin ; au niveau des différentes articulations, les rétractions sont visibles.

L'extensibilité au niveau des membres supérieurs est limitée, flexion des avant-bras sur les bras.



Diminution de la température cutanée, les extrémités sont froides et violacées.

Le reste de l'examen neurologique est négatif.

L'examen clinique ne montre aucune anomalie des différents appareils.

Le tableau évoque donc une enfant gracile, immobile, rigide.

- Les examens paracliniques -

VS 8/15

Hémogramme :

|                 |           |
|-----------------|-----------|
| Globules rouges | 4.200.000 |
| globules blancs | 6.300     |
| neutrophiles    | 57        |
| lymphocytes     | 31        |
| eosinophiles    | 1         |
| monocytes       | 8         |
| basophiles      | 3         |
| glycémie        | 0,80 gr   |
| urée            | 0,26 gr   |

Transaminases :

|         |      |
|---------|------|
| S G O T | 40 u |
| S G P T | 19 u |

Enzymes :

|          |          |
|----------|----------|
| aldolase | 7,1 u    |
| C P K    | + 1,55 u |

E C G dans les limites de la normale

E E G tracé en état d'éveil dans les limites de la normale.

- Biopsie musculaire -

(prélèvement réalisé le 29 Septembre 1971 au niveau du quadriceps) :



Le prélèvement intéresse un muscle strié profondément remanié ; on observe des lésions parenchymateuses à type d'inégalité de calibre, de dégénérescence hyaline et de masses sarcoplasmiques. Les lésions interstitielles sont représentées par une sclérose et une infiltration adipeuse ; cette image est évocatrice d'un processus myogène.

- Evolution -

Deux ans après l'installation de la maladie, l'impotence fonctionnelle a été totale, les rétractions fibro-musculaires se sont rapidement installées.

Actuellement, c'est une enfant grabataire, exposée aux infections variées.

---



Observation XIV

318/1968

Clinique de neurologie de AIT-IDIR

B ... Zineb

Née en 1956 à Sétif

Entrée dans le service le 22 Mars 1968

Sortie le 25 Avril 1968

- Antécédents -

- Sixième enfant de la fratrie.
- 4 frères et 3 soeurs apparemment en bonne santé.
- Le père et la mère sont vivants et bien portants.  
Non consanguins.
- On ne retrouve pas de notion de myopathie parmi les collatéraux.
- Du point de vue antécédents pathologiques personnels, la grossesse et l'accouchement se sont déroulés normalement. Pas de retard à la marche, aucun trouble moteur avant l'âge de 7 ans.

- Histoire de la maladie -

Le début de l'affection remonterait à l'âge de 7 ans, marqué par une gêne à la marche ; elle se fatigue vite à la marche, ne parvient pas à monter correctement les escaliers.

- L'examen clinique -

L'enfant est examinée pour la première fois à l'âge de 12 ans, ayant présenté des troubles du transit à type de diarrhées. Elle est hospitalisée à l'Hôpital d'El Kettar, qui nous l'adresse pour amyotrophie progressive.

A la station debout, la lordose est particulièrement évidente.



Les troubles de la marche sont caractérisés par un dandinement important (le tronc et le bassin basculent du côté de l'appui à chaque pas). Les épaules sont tirées en arrière, les pieds traînent légèrement l'appui se faisant sur les talons.

Signe de GOWERS au redressement.

Aux membres supérieurs, elle est incapable de lever les bras à l'horizontale, spontanément. Pour se déshabiller, elle amorce le mouvement par quelques balancements.

A l'examen systématique, on remarque une incapacité à s'opposer à l'extension de l'avant-bras, par contre elle s'oppose facilement à la flexion. Aux poignets, elle est incapable de s'opposer à l'extension ou à la flexion que l'on provoque avec facilité.

Les fléchisseurs et les extenseurs des doigts sont plus efficaces.

Les réflexes tendineux sont absents.

Il n'y a pas de troubles sensitifs objectifs.

Aux membres supérieurs, les muscles sont hypotoniques à la palpation, surtout au niveau de la racine des membres. Aux membres inférieurs, on remarque une hypertrophie prédominant aux mollets de type pseudo-hypertrophique.

Les fesses, infiltrées d'adiposité, contrastent avec l'amyotrophie des cuisses.

La malade est incapable de s'opposer à l'extension du membre inférieur, primitivement fléchi (la résistance est pratiquement nulle), aux mouvements provoqués d'abduction et d'adduction.

La résistance à la rotation, flexion, extension de la tête est très faible.



Les réflexes rotuliens sont absents, les achilléens présents.

Les réflexes idio-musculaires sont abolis au niveau des différents territoires atteints.

Au total, les signes sont symétriques et bilatéraux.

Il n'y a pas d'arriération mentale.

Le reste de l'examen neurologique est négatif.

L'examen somatique ne révèle aucun signe clinique particulier.

- Les examens complémentaires -

Hémogramme :

|                 |           |
|-----------------|-----------|
| globules rouges | 3.800.000 |
| globules blancs | 6.200     |
| polyneutro      | 71        |
| basophiles      | 1         |
| eosinophiles    | 3         |
| monocytes       | 6         |
| lymphocytes     | 20        |

Groupe sanguin A RH +

VS 7/26

L C R : liquide clair

0,8 éléments

albumine : 0,20 gr

chlorures : 6,80 gr

transaminases :

S G O T : 100

S G F T : 125

Glycémie : 1,13 gr

Urée : 0,43 gr

Créatine dans les urines : 260 mg

Créatine dans le sang : 35 mg

Radio du crâne : non pathologique. Le corps pinéal est calcifié et siège au milieu.



- Biopsie musculaire -

(réalisée le 22 Avril 1968 au niveau du quadriceps antérieur gauche) - Résultat le 26 Avril 1968 :

Sur ce fragment musculaire, l'atteinte est évidente, marquée par une inégalité de calibre des fibres, sur une même fibre ou d'une fibre à l'autre, le tout réparti sans aucune systématisation.

Discrète augmentation du nombre des noyaux.

Fibro-adipose interstitielle très marquée, avec prédominance de la fibrose. Pas d'infiltrat inflammatoire, pas d'atteinte vasculaire. L'aspect est en faveur d'une dystrophie musculaire.

- Evolution -

Etat stationnaire dans l'ensemble, gêne fonctionnelle discrète, mais l'enfant est toujours incapable de monter seule les escaliers.

On ne constate pas de déformations tendineuses.

---



T A B L E A U X      R E S U M E S

D E

N O S    O B S E R V A T I O N S    C L I N I Q U E S

---



| NOM                                          | Age du Début  | Age du Diagnostic | Mode de Début                                               | Etat au 1er examen                                                                                                                                                                                                                                                             | Evolution                                                                                                                                          |
|----------------------------------------------|---------------|-------------------|-------------------------------------------------------------|--------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| Obs. I<br>B ...<br>Salima<br>1957<br>14 ans  | 1962<br>5 ans | 8/7/68<br>11 ans  | - Troubles de la marche<br>- Gêne à la montée des escaliers | - Amyotrophie localisée<br>- Face respectée.<br>- Lordose<br>- Omoplates décollées<br>- Pseudo-hypertrophie des mollets.<br>- Démarche dandinante.<br>- Réflexes idio-musculaires abolis.<br>- Réflexes ostéo-tendineux diminués                                               | 6 ans : chûtes fréquentes.<br>7 ans : hypertrophie des mollets.<br>Depuis un an, rétraction tendineuse en varus equin.<br>Marche difficile.        |
| Obs. II<br>L ...<br>Tlidja<br>1956<br>15 ans | 1964<br>8 ans | 20/9/68<br>12 ans | - Fatigabilité à la marche, puis à la montée des escaliers. | - Atrophie des ceintures et des muscles proximaux des membres.<br>- Pseudo-hypertrophie des mollets<br>- Lordose exagérée.<br>- Démarche dandinante.<br>- Force et tonus musculaire diminués.<br>- Réflexes ostéo-musculaires diminués.<br>- Réflexes idio-musculaires abolis. | 12 ans : montée des escaliers impossible.<br>Depuis 2/70, malade confinée au lit, avec des déformations importantes.<br>Décédée en Septembre 1970. |



|                                                   |        |                   |                                                                                                                      |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                        |                                                                                                                                                                                                                    |
|---------------------------------------------------|--------|-------------------|----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|--------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| Obs. III<br>G ...<br>Djaouida<br>2/8/53<br>18 ans | 6 ans  | 18/8/68<br>15 ans | <ul style="list-style-type: none"> <li>- Troubles de la marche</li> <li>- Gêne à la montée des escaliers.</li> </ul> | <ul style="list-style-type: none"> <li>- Tableau évocateur : <ul style="list-style-type: none"> <li>- Amyotrophie généralisée mais face respectée.</li> <li>- Lordose importante</li> <li>- Omoplates décollées</li> <li>- Pas de pseudo-hypertrophie des mollets.</li> <li>- Force et tonus musculaires diminués.</li> <li>- Pas de réflexes idio-musculaires</li> <li>- RCT diminués.</li> <li>- Varus équin.</li> </ul> </li> </ul> | <ul style="list-style-type: none"> <li>- Tableau d'amyotrophie généralisée.</li> <li>- L'enfant est gracile.</li> <li>- 11 ans, marche impossible.</li> <li>- Rétractions tendineuses avec varus équin.</li> </ul> |
| Obs. IV<br>B ...<br>Zakia<br>14 ans               | 11 ans | 6/7/70<br>13 ans  | <ul style="list-style-type: none"> <li>- Fatigabilité à la marche.</li> </ul>                                        | <ul style="list-style-type: none"> <li>- Démarche dandinante.</li> <li>- Atrophie localisée</li> <li>- Hypertrophie des mollets.</li> <li>- Réflexes idio-musculaires abolis.</li> <li>- Tonus et force musculaires diminués, ainsi que les réflexes ostéotendineux.</li> <li>- Extrémités froides</li> </ul>                                                                                                                          | <ul style="list-style-type: none"> <li>- 3/71 : la marche seule est difficile, de même la montée des escaliers.</li> <li>- 7/71 : pieds en varus équin.</li> </ul>                                                 |



|                                              |       |                   |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                   |                                                                                                                                                                                                                                                                                          |  |
|----------------------------------------------|-------|-------------------|-------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|--|
| Obs. V<br>S ...<br>Fatma<br>1950<br>21 ans   | 6 ans | 9/12/63<br>13 ans | <ul style="list-style-type: none"> <li>- Début brutal entraînant en quelques jours un tableau parétique</li> <li>- Atrophie des ceintures et des muscles proximaux.</li> <li>- Myopathie atropho-hypertrophique.</li> <li>- Hypertrophie des mollets.</li> </ul>                                                                                                                                                  | <ul style="list-style-type: none"> <li>- Depuis sa sortie de l'hôpital : pas d'amélioration.</li> <li>- Marche devenue impossible.</li> <li>- Pieds en varus equin.</li> <li>- Depuis le 6/71 : déformation au niveau des membres supérieurs</li> <li>- Mauvais état général.</li> </ul> |  |
| Obs. VI<br>I ...<br>Djenat<br>1951<br>20 ans | 6 ans | 11/3/68<br>17 ans | <ul style="list-style-type: none"> <li>- Fatigabilité à la marche et à la montée des escaliers.</li> <li>- Chûtes fréquentes</li> <li>- Difficultés à se relever.</li> <li>- Amyotrophie des ceintures pelvienne et scapulaires.</li> <li>- Atrophie des biceps quadriceps et deltoïdes.</li> <li>- Hypertrophie des mollets.</li> <li>- Lordose exagérée.</li> <li>- Extrémités froides et violacées.</li> </ul> | <ul style="list-style-type: none"> <li>- Amélioration.</li> <li>- Chûtes moins fréquentes.</li> <li>- Fatigabilité à la marche moindre depuis un an.</li> <li>- Rééducation depuis deux ans.</li> </ul>                                                                                  |  |



|                                                   |                                |                                                        |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                          |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                         |
|---------------------------------------------------|--------------------------------|--------------------------------------------------------|------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|-------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| Obs. VII<br>D ...<br>Hayette<br>1957<br>1 1/4 ans | 10 ans<br><br>7/3/69<br>12 ans | Troubles de la<br>marche.                              | <ul style="list-style-type: none"> <li>- Démarche dandinante.</li> <li>- Cyphoscoliose et hyper-lordose</li> <li>- Amyotrophie localisée</li> <li>- Pseudo-hypertrophie des mollets</li> <li>- Force et tonus musculaires diminués.</li> <li>- Pas de Rétractions tendineuses.</li> </ul>                                                                                                                                                | <ul style="list-style-type: none"> <li>- Peu après le début, la marche et la montée des escaliers est impossible sans appui.</li> <li>- Pas de rétractions fibro-musculaires.</li> <li>- Marche difficile.</li> </ul>                                                                                                                                                                                                   |
| Obs. VIII<br>B ...<br>Fatiha<br>17/7/61<br>10 ans | 1967<br>7 ans<br><br>9 ans     | Faiblesse musculaire au niveau des membres inférieurs. | <ul style="list-style-type: none"> <li>- Amyotrophie diffuse.</li> <li>- Hypotonie généralisée.</li> <li>- Cyphoscoliose et lordose.</li> <li>- Décollement des omoplates.</li> <li>- Démarche dandinante</li> <li>- Au redressement, signe de GOWERS.</li> <li>- Pseudo-hypertrophie des mollets.</li> <li>- Extrémités froides.</li> <li>- Force et tonus musculaires diminués.</li> <li>- Réflexes idio-musculaires abolis</li> </ul> | <ul style="list-style-type: none"> <li>- 8 ans : démarche dandinante et pseudo-hypertrophie des mollets</li> <li>- 10 ans : ne peut se relever toute seule de la position assise.</li> <li>- Depuis le 12/70 : varus equin.</li> <li>- Après rééducation et traitement médical, amélioration de l'état général.</li> <li>- Marche possible mais difficile.</li> <li>- Rétractions tendineuses stationnaires.</li> </ul> |



|                                                |                      |                   |                                                                                                                                                                                                 |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                             |
|------------------------------------------------|----------------------|-------------------|-------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|--------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|-----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| Obs. IX<br>D ...<br>Noura<br>1/2/59<br>12 ans  | Été<br>1968<br>9 ans | 9/7/70<br>11 ans  | <ul style="list-style-type: none"> <li>- Fatigabilité progressive à la marche.</li> <li>- Ne peut se relever de la position assise</li> <li>- Ne peut lever les bras à la verticale.</li> </ul> | <ul style="list-style-type: none"> <li>- Amyotrophie des ceintures.</li> <li>- Démarche dandinante.</li> <li>- Décollement des omoplates.</li> <li>- Pseudo-hypertrophie des mollets.</li> <li>- Lordose accentuée.</li> <li>- Réflexes idio-musculaires abolis.</li> <li>- Force musculaire diminuée.</li> <li>- Extrémités froides.</li> </ul>                                                                               | <ul style="list-style-type: none"> <li>- Marche seule sans appui est difficile.</li> <li>- Ne peut se relever seule de la position assise.</li> <li>- Depuis septembre 71 déformation en equin</li> </ul>                                                                                                                                                                                                                                                                   |
| Obs. X<br>B ...<br>Ghania<br>29/1/54<br>17 ans | 1964<br>10 ans       | 26/2/70<br>16 ans | <ul style="list-style-type: none"> <li>- Affaiblissement musculaire des membres inférieurs.</li> <li>- Fatigabilité à la marche et à la montée des escaliers.</li> </ul>                        | <ul style="list-style-type: none"> <li>- Amyotrophie des ceintures (biceps et deltoïdes)</li> <li>- Lordose exagérée.</li> <li>- Pseudo-hypertrophie des mollets.</li> <li>- Décollement des omoplates.</li> <li>- Démarche dandinante.</li> <li>- Infiltration adipeuse généralisée masquant l'atrophie musculaire</li> <li>- Réflexes idio-musculaires abolis.</li> <li>- Réflexes ostéo-tendineux sont présents.</li> </ul> | <ul style="list-style-type: none"> <li>- 10 ans : difficulté à monter les escaliers.</li> <li>- 11 ans : marche difficile, dandinante.</li> <li>- Ne peut se relever seule de la position assise.</li> <li>- 12 ans : apparition d'une hypertrophie des mollets.</li> <li>- De 13 à 17 ans : aggravation de l'atteinte musculaire.</li> <li>- Apparition de rétractions tendineuses déformant les pieds en varus equin</li> <li>- Actuellement marche difficile.</li> </ul> |



|                                                                              |               |                               |                                                                                                                                                                                                    |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                           |
|------------------------------------------------------------------------------|---------------|-------------------------------|----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|---------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| <p><u>Cbs. XI</u></p> <p>A ...<br/>Taous</p> <p>1/9/1955</p> <p>16 ans</p>   | <p>10 ans</p> | <p>30/12/66</p> <p>11 ans</p> | <ul style="list-style-type: none"> <li>- Affaiblissement des membres inférieurs.</li> <li>- Fatigabilité à la marche.</li> <li>- Gêne à la station debout et à la montée des escaliers.</li> </ul> | <ul style="list-style-type: none"> <li>- Démarche dandinante.</li> <li>- Atrophie musculaire.</li> <li>- Hypertrophie des mollets</li> <li>- Lordose, omoplates saillantes.</li> <li>- Signe de GOWERS.</li> <li>- Force et tonus musculaire diminués.</li> <li>- Réflexes idio-musculaires diminués.</li> <li>- Réflexes ostéo-tendineux diminués.</li> </ul> | <ul style="list-style-type: none"> <li>- 12 ans : station debout sans appui difficile.</li> <li>- 14 ans : ne peut se relever seule de la position assise.</li> <li>- Apparition de déformation en varus equin.</li> <li>- 16 ans : déformations étendues aux membres supérieurs.</li> <li>- Marche difficile.</li> </ul> |
| <p><u>Cbs. XII</u></p> <p>A ...<br/>Rachida</p> <p>23/2/56</p> <p>15 ans</p> | <p>12 ans</p> | <p>1971</p> <p>15 ans</p>     | <ul style="list-style-type: none"> <li>- Début brutal.</li> <li>- Démarche dandinante.</li> </ul>                                                                                                  | <ul style="list-style-type: none"> <li>- Amyotrophie des ceintures</li> <li>- Atrophie des biceps, et des quadriceps.</li> <li>- Pseudo-hypertrophie des mollets.</li> <li>- Signe de GOWERS.</li> <li>- Lordose exagérée.</li> <li>- Décollement des omoplates.</li> <li>- Réflexes idio-musculaires abolis.</li> </ul>                                       | <p>Actuellement hospitalisée à la clinique neurologique de AIT IDIR.</p>                                                                                                                                                                                                                                                  |

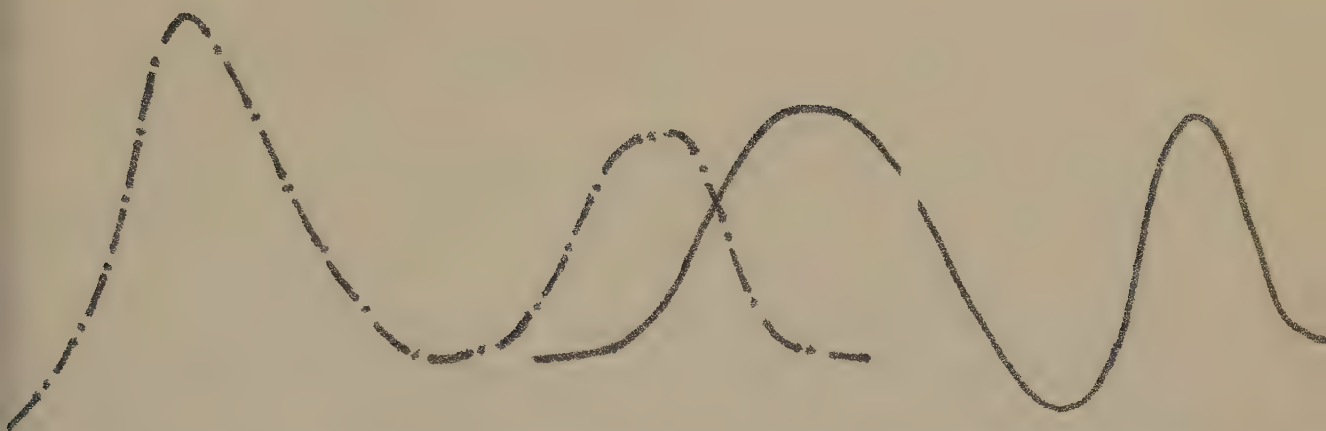


|               |       |                   |                                                        |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                               |                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                                   |
|---------------|-------|-------------------|--------------------------------------------------------|---------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|---------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| Obs.XIII<br>A | 7 ans | 1/10/68<br>10 ans | Ne pouvait plus prendre son cartable.                  | <ul style="list-style-type: none"> <li>- Démarche dandinante.</li> <li>- Cyphoscoliose et lordose</li> <li>- Atrophie musculaire au niveau des ceintures.</li> <li>- Décollement des omoplates</li> <li>- Hypertrophie des mollets</li> <li>- Force et tonus musculaire diminués.</li> <li>- Réflexes idio-musculaire abolis.</li> <li>- Réflexes ostéo-tendineux abolis.</li> </ul>                          | <ul style="list-style-type: none"> <li>- 8 ans : ne pouvait plus lever les bras à la verticale.</li> <li>- 11 ans : troubles de la marche.</li> <li>- 12 ans : station debout sans appui impossible.</li> <li>- 13 ans : déformation en varus equin</li> <li>- démarche impossible</li> <li>- flexion de la jambe gauche sur la cuisse</li> </ul>                                                                                                 |
| Obs.XIII<br>B | 6 ans | 4/6/68<br>15 ans  | Fatigabilité à la marche et à la montée des escaliers. | <ul style="list-style-type: none"> <li>- Etat général altéré.</li> <li>- Hypotrophie musculaire généralisée.</li> <li>- Pas de pseudo-hypertrophie des mollets.</li> <li>- Lordose de cyphoscoliose</li> <li>- Flexion des membres</li> <li>- Varus equin.</li> <li>- Tonus et force musculaire abolis.</li> <li>- Réflexes idio-musculaires abolis.</li> <li>- Réflexes ostéo-tendineux diminués.</li> </ul> | <ul style="list-style-type: none"> <li>- Malade confinée au lit depuis l'âge de 10 ans.</li> <li>- Muscles réduits à de simples languettes.</li> <li>- Extrémités froides et violacées.</li> <li>- 11 ans : impotence fonctionnelle totale.</li> <li>- 12 ans : déformation en varus equin</li> <li>- 14 ans : attitude en flexion irréduc-<br/>tible des membres inférieurs.</li> <li>- 16 ans : flexion des avant-bras sur les bras.</li> </ul> |



| Obs..XIV                         |       |        |                                                                                                                               |                                                                                                                                                                                                                                                                                         |
|----------------------------------|-------|--------|-------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|-----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| B ...<br>Zineb<br>1956<br>15 ans | 7 Ans | 12 Ans | <ul style="list-style-type: none"> <li>- Début progressif</li> <li>- Gêne à la montée des escaliers et à la marche</li> </ul> | <ul style="list-style-type: none"> <li>- Amyotrophie des ceintures et des racines des membres.</li> <li>- Pseudo-hypertrophie des mollets.</li> <li>- Signe de Gowers.</li> <li>- Hyper-lordose</li> <li>- Démarche dandinante.</li> <li>- Réflexes idio-musculaires abolis.</li> </ul> |
|                                  |       |        |                                                                                                                               | <ul style="list-style-type: none"> <li>- Etat stationnaire.</li> <li>- Pas de rétractions fibro-tendineuses.</li> <li>- La malade marche sans appui.</li> </ul>                                                                                                                         |





Nombre d'enfants myopathiques/âge { du début de la maladie: (---)  
du diagnostic: (—)

| Age de début    | Nbre de cas | Age du diag.       | Nbre de cas |
|-----------------|-------------|--------------------|-------------|
| 5 ans           | 1           | 9                  | 1           |
| 6-              | 4           | 10                 | 1           |
| 7-              | 3           | 11                 | 3           |
| 8-              | 1           | 12                 | 3           |
| 9 -             | 1           | 13                 | 2           |
| 10 -            | 3           | 15                 | 3           |
| 11 -            | 1           | 16                 | 1           |
| 12 -            | 1           | 17                 | 1           |
| moyenne : 8 ans |             | moyenne : 12,5 ans |             |



/7)u total, nous pouvons schématiser un tableau clinique qui résumerait nos observations.

L'affection, par rapport aux garçons, survient à un âge non précoce, entre 5 et 12 ans, avec deux pics à 6 et 10 ans, une moyenne d'âge de 8 ans.

Les circonstances de découverte sont : dans 85% des cas, des troubles d'apparition progressive qui attirent l'attention, à type de fatigabilité, de gêne à la marche et à la montée des escaliers, ce qui dénote un début pelvien. Dans les autres cas (15%) le début est brutal en apparence, le tableau parétique se constituant d'emblée.

L'atteinte scapulaire primitive n'est retrouvée que chez une seule malade, les autres - 93% de nos malades - présentent un mode de début pelvien.

L'examen clinique réalisé plus de quatre ans en moyenne après le début des troubles, révèle deux tableaux :

- Le premier, le plus fréquent, est réalisé par : une amyotrophie localisée au niveau des ceintures et des muscles proximaux des membres, bilatérale, symétrique, contrastant soit avec l'hypertrophie des mollets dans 87% des cas, soit avec une pseudo-hypertrophie plus diffuse touchant au niveau des membres inférieurs : les soléaires, les jumeaux, les fessiers et les droits antérieurs de la cuisse ; aux membres supérieurs, les deltoïdes ; au niveau du tronc, les masses sacro-lombaires. Les muscles sont alors augmentés de volume et de consistance ferme.



- Le deuxième tableau constitue :

une amyotrophie diffuse, généralisée, symétrique, intéressant globalement les membres, le tronc, la paroi abdominale ; seule la face est respectée ; la mimique volontaire et automatico-réflexe est tout à fait normale. Les muscles atteints sont réduits à de minces languettes. La pseudo-hypertrophie des mollets est rarement retrouvée. Les déformations à type de rétractions musculo-tendineuses au niveau des membres, sont ici plus fréquents, et à l'origine d'attitudes vicieuses.

Hormis le pronostic qui semble plus réservé dans cette forme, ce sont là les seules différences entre ces deux tableaux.

On note :

- A la station debout, l'atteinte du plan vertébral avec hyperlordose compensée par une cyphose dorsale, rejetant les omoplates en arrière.
- A la marche, un dandinement important, le corps s'inclinant à chaque pas sur le membre qui prend appui sur le sol. La bascule du bassin est évidente.
- A la montée des escaliers, la cuisse ne peut être relevée directement : elle est projetée avec un mouvement de rotation, et si la première jambe peut être mise en place, le reste du corps est hissé péniblement, voire pas du tout.
- La position assise est anormale, du fait de la lordose. Le passage de la position debout à la position assise se fait brusquement. L'enfant se relève avec effort en s'aidant de l'appui des mains sur les genoux ; parfois en se jetant



en avant, ou en se laissant tomber de côté avec un mouvement de rotation du corps.

- Assise sur un lit, elle résiste en général mal à la poussée antéro-postérieure.
- Au redressement, on note un signe de GOWERS.
- Le reste de l'examen neurologique révèle :
  - = une atrophie musculaire souvent masquée par l'infiltration adipeuse sous-cutanée ;
  - = la palpation des mollets donne une sensation de dureté fibreuse ;
  - = le réflexe idio-musculaire est aboli ;
  - = les réflexes ostéo-tendineux sont normaux tant qu'il existe suffisamment de muscle.
  - = Par ailleurs, la force et le tonus sont diminués au niveau des territoires musculaires atteints.
  - = Les patientes s'opposent moins à l'extension de l'avant-bras qu'à sa flexion, et sont incapables de s'opposer à l'extension d'un membre inférieur primitivement fléchi, ainsi qu'aux mouvements provoqués d'abduction et d'adduction.
  - = Dans aucune de nos observations, il n'est rapporté de troubles sensitifs, de fasciculations musculaires ou d'arriération mentale.
- L'examen somatique n'offre rien de particulier.



### Les examens paracliniques

Les examens de pratique courante ne présentent aucun intérêt.

Par contre, les 11 examens enzymatiques que nous avons pu réaliser montrent des transaminases élevées dans 10 cas, et normales dans un.

Les C.P.K élevées chez 6 malades sur 7.

Le taux de l'aldolase est normal : 3/7.

On retrouve une élévation de la créatine dans le sang et de la créatinine dans les urines : 2/2.

Les transaminases ne sont normales que 1/10.

Le seul électromyogramme qui ait pu être réalisé montre une atteinte myogène évolutive.

On ne retrouve pas d'atteintes cardiaque, à la lecture des 6 électro-cardiogrammes réalisés.

La biopsie musculaire apporte la confirmation du diagnostic clinique. La totalité de nos analyses anato-mo-pathologiques (15/15) signent un processus myogène plus ou moins évolutif.

Quatre de nos malades présentent un caryotype de type féminin normal (46,XX)

### Evolution

Nous prendrons comme critères évolutifs :

- les troubles de la marche et l'impotence fonctionnelle totale ;
- les rétractions tendineuses au membres supérieurs.

La marche est difficile, voire impossible, dans plus de 75% des cas, après une durée moyenne d'évolution de 5 ans.



L'impotence fonctionnelle totale est rencontrée chez un tiers de nos malades 7 ans en moyenne après le début des troubles.

Les rétractions tendineuses s'étendent aux membres supérieurs 10 ans après le début de l'affection, dans 20% des cas.

Cependant il faut signaler que, 15 ans après le début de l'affection, une de nos malades mène une vie subnormale.

On ne note qu'un seul décès survenu 4 ans après le début apparent des troubles cliniques.

#### En conclusion

Le diagnostic de dystrophie musculaire progressive ascendante de nos malades ne semble pas sujet à discussion.

---



E N Q U E T E S

---

G E N E T I Q U E S

---







B ... Zakia - 14 ans

4 frères et 1 soeur en bonne santé

Du côté maternel :

- Mère : 50 ans, vivante
  - 2 frères bien portants
  - 1 frère décédé
- Grand-mère : décédée
  - 3 soeurs décédées, les enfants étant en bonne santé.
- Grand-père : décédé
  - 1 frère et une soeur décédés
  - 1 frère bien portant
  - leurs enfants respectifs en bonne santé
- Arrières grands-parents : décédés

Du côté paternel :

- Père : 57 ans, un frère marié sans enfant.
- Grand-mère : décédée
  - 3 frères et 1 soeur décédés
  - 1 frère vivant
  - Les enfants sont bien portants
- Grand-père : vivant
  - 2 soeurs et un frère décédés
- Arrières grands-parents : décédés.

En conclusion :

- On ne retrouve pas de notion de consanguinité
  - Il semble s'agir d'un cas sporadique
-



卷之四



S ... Fatma - 21 ans

2 frères et 2 soeurs en bonne santé

- Du côté maternel :

- Mère : 44 ans, bien portante  
2 soeurs et leurs enfants en bonne santé  
1 frère 30 ans, célibataire, décédé
- Grand-mère : vivante  
1 frère décédé  
1 soeur vivante, les enfants ne présentent aucune anomalie clinique
- Grand-père : décédé  
1 frère décédé et 1 frère vivant  
Les enfants sont en bonne santé
- Arrières grands-parents : décédés

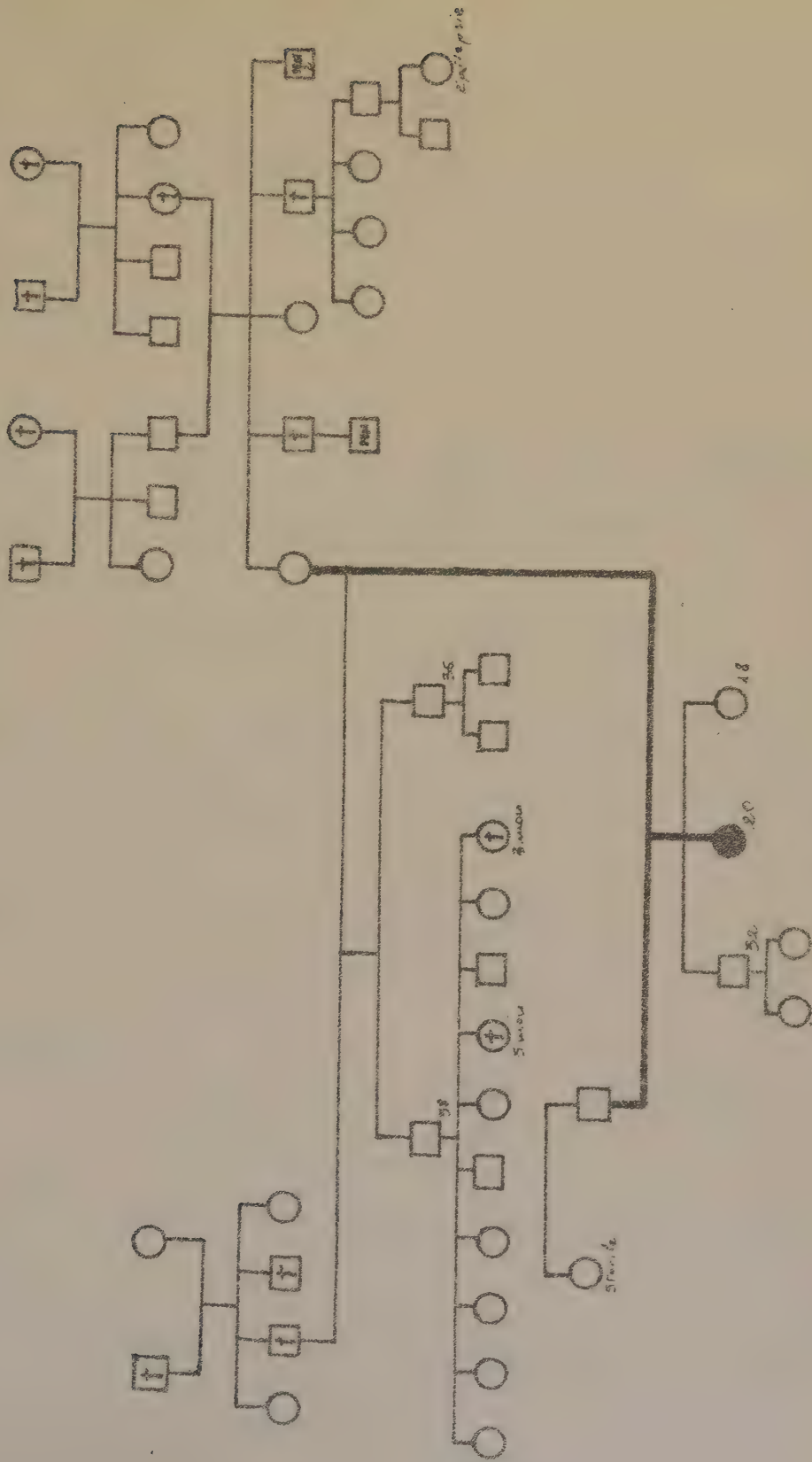
- Du côté paternel :

- Père : 52 ans, vivant  
3 frères, leurs enfants bien portants
- Grand-mère : décédée  
1 frère et 1 soeur vivants  
Les enfants bien portants
- Grand-père : décédé  
1 frère et une soeur en bonne santé  
rien à signaler du côté des enfants
- Arrières-grands-parents : décédés

En conclusion :

- On ne retrouve pas de notion de consanguinité.
- Il semblerait que ce soit le seul cas de myopathie décelé durant 4 générations.







I ... Djenat - 20 ans

- 1 frère aîné, marié,  
avec 2 filles bien portantes
- 1 soeur, célibataire, en bonne santé

- Du côté maternel :

- Mère : 56 ans, en bonne santé
  - 2 soeurs mort-nées
  - 1 frère décédé à 32 ans (cause inconnue)
  - 1 frère marié, 4 enfants (le 4ème est marié, a une fille qui présente une épilepsie généralisée)
- Premier mari : décédé
  - 1 frère décédé, 2 soeurs vivantes, enfants en bonne santé
  - 2 fils mariés, enfants en bonne santé.
- Grand-mère : décédée
  - 2 frères et 1 soeur vivants  
enfants en bonne santé
- Grand-père : vivant
  - 1 frère et 1 soeur vivants  
enfants en bonne santé
- Arrières grands-parents : décédés

- Du côté paternel :

- Père : 58 ans, vivant, présente une hypertension artérielle permanente
  - 1 soeur stérile
- Grands-parents et Arrières grands-parents D.C.D

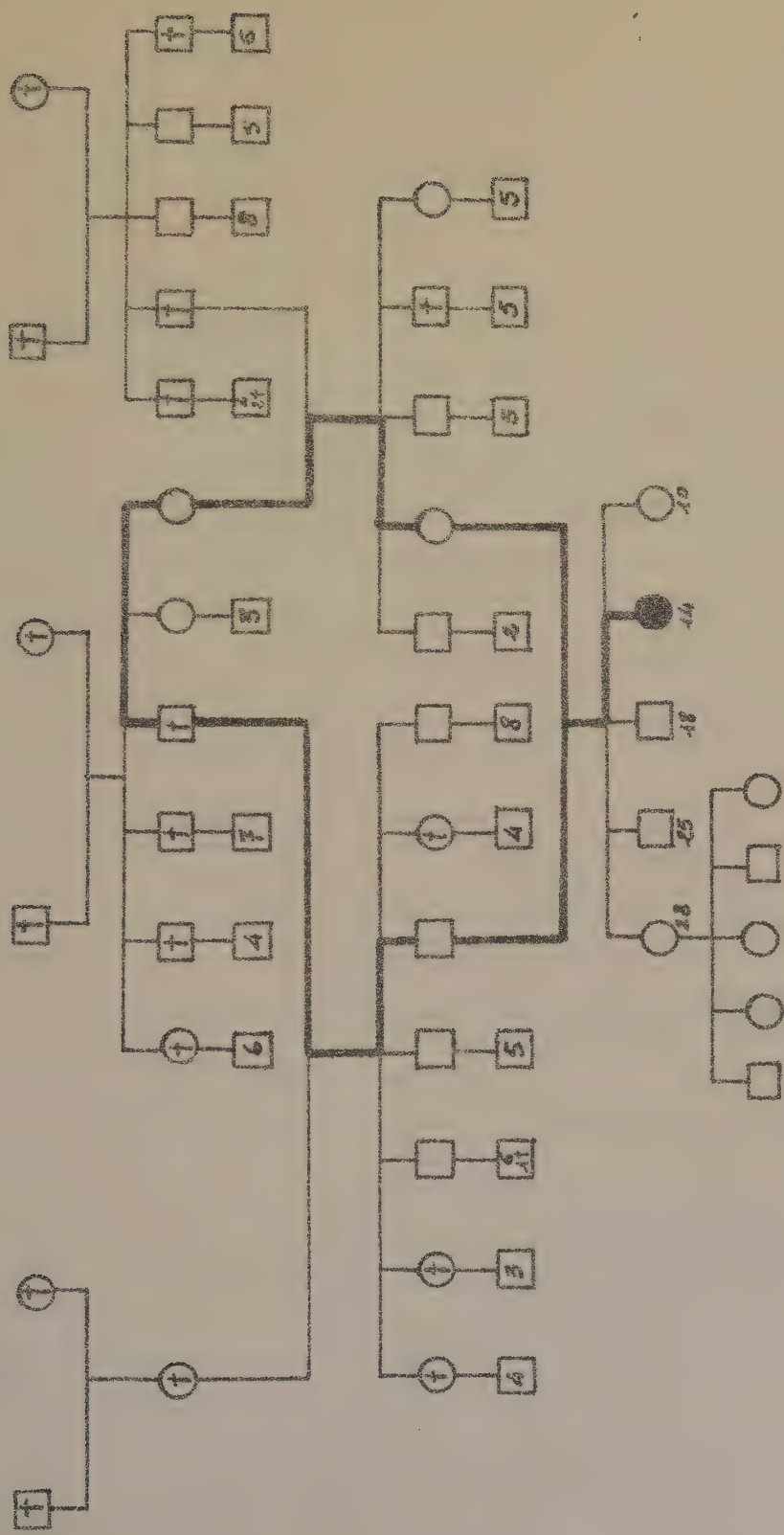
En conclusion :

- On retrouve une notion de consanguinité.
- Une tante paternelle stérile.
- Une fille épileptique

Il semble que ce soit le seul cas de myopathie décelé au cours des quatre générations étudiées.

---





D.... Hayette



D... Hayette : 14 ans

1 soeur mariée, 5 enfants bien portants  
2 frères et 1 soeur en bonne santé

- Du côté maternel :

- Mère : 45 ans, en bonne santé  
2 frères et 1 soeur vivants  
1 frère décédé  
Les enfants sont tous bien portants
- Grand-mère : vivante, soeur du grand-père paternel  
1 soeur vivante  
2 frères et 1 soeur décédés
- Grand-père : décédé
- Arrières grands-parents : décédés

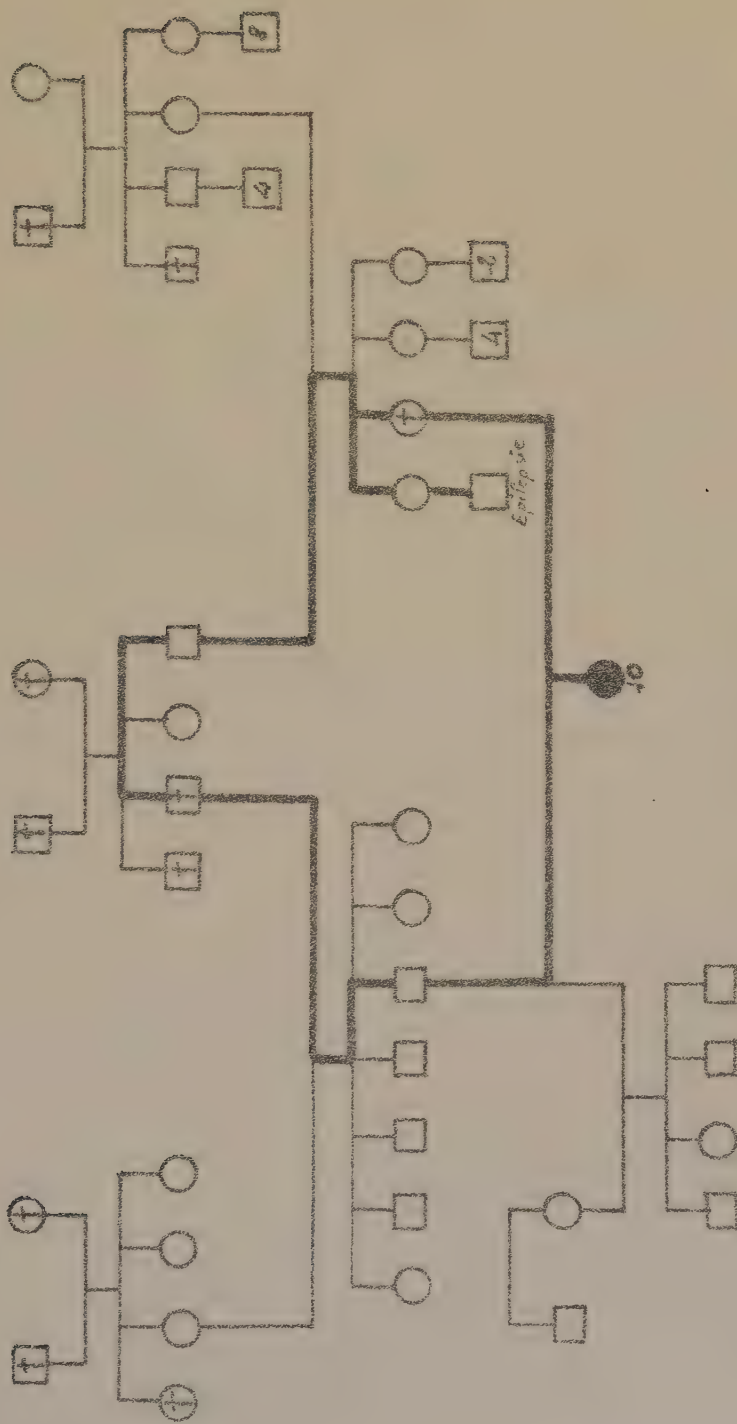
- Du côté paternel :

- Père : 49 ans, en bonne santé  
3 frères vivants  
3 soeurs décédées  
Leurs enfants ne présentent aucun signe  
clinique suspect de myopathie
- Grand-mère : décédée
- Grand-père : décédé. Frère de la grand-mère  
maternelle  
2 soeurs en bonne santé  
2 frères et 1 soeur décédés
- Arrières grands-parents : décédés

En conclusion :

- Il semble que ce soit le seul cas de myopathie  
décelé depuis quatre générations.
- Il faut cependant noter l'existence d'une notion  
de consanguinité au premier degré.







B ... Batiha - Fille unique

- Du côté maternel :

- Mère : décédée à 20 ans à la suite d'un coma d'installation brutale et d'étiologie inconnue.  
2 soeurs vivantes et en bonne santé.  
1 soeur aînée a une enfant qui présente une épilepsie généralisée.
- Grand-mère : 57 ans, vivante.  
1 frère et 1 soeur bien portants  
1 frère décédé  
Les enfants ne présentent rien d'anormal.
- Grand-père : vivant  
1 soeur en bonne santé  
2 frères décédés
- Arrière grand-mère : 91 ans, vivante.
- Arrière grand-père : décédé à l'âge de 41 ans d'une tumeur cervicale.

- Du côté paternel :

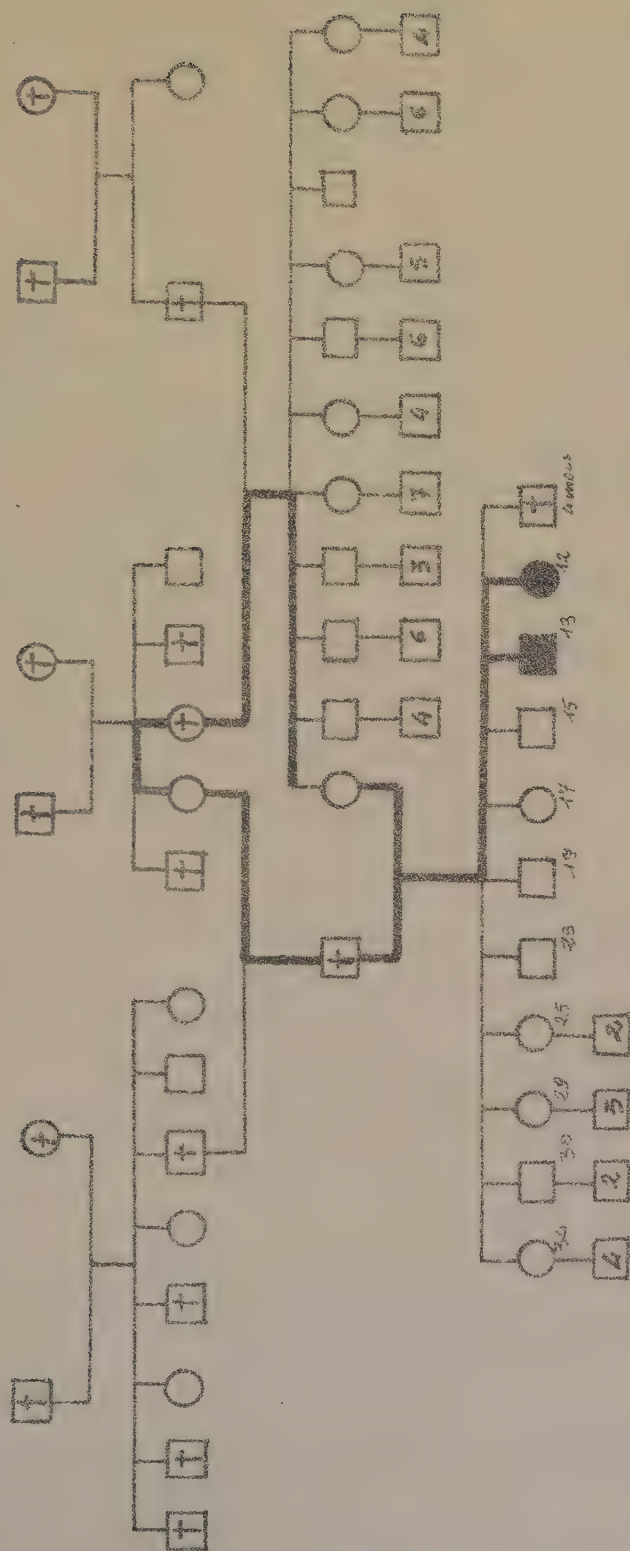
- Père : 48 ans, s'est remarié, a 1 fille et 3 garçons en bonne santé.  
3 frères et 3 soeurs vivants et en bonne santé.
- Grand-mère : vivante.  
2 soeurs vivantes et 1 soeur décédée.  
Leurs enfants bien portants.
- Grand-père : décédé (frère du grand-père maternel)  
1 frère et 1 soeur en bonne santé  
1 frère décédé
- Arrières grands-parents : décédés

En conclusion :

- On retrouve une notion de consanguinité au premier degré.
- Il semblerait que ce soit le seul cas décelé pendant une étude portant sur 4 générations.



100



Deeds of Honor



D... Noura - 12 ans

- 1 frère décédé à 4 mois (cause inconnue)
- 1 frère et 3 soeurs mariés, les enfants bien portants
- 3 frères et 1 soeur en bonne santé apparente
- 1 frère myopathique de 13 ans

- Du côté maternel :

- Mère : 50 ans, vivante
  - 5 frères et 5 soeurs vivants, leurs enfants ne présentent aucune particularité clinique.
- Grand-mère : décédée, soeur de la grand-mère maternelle.
  - 2 frères décédés, 1 soeur et 1 frère en bonne santé.
- Grand-père décédé, 1 soeur vivante, ses enfants se portent bien.
- Arrières-grands-parents : décédés.

- Du côté paternel :

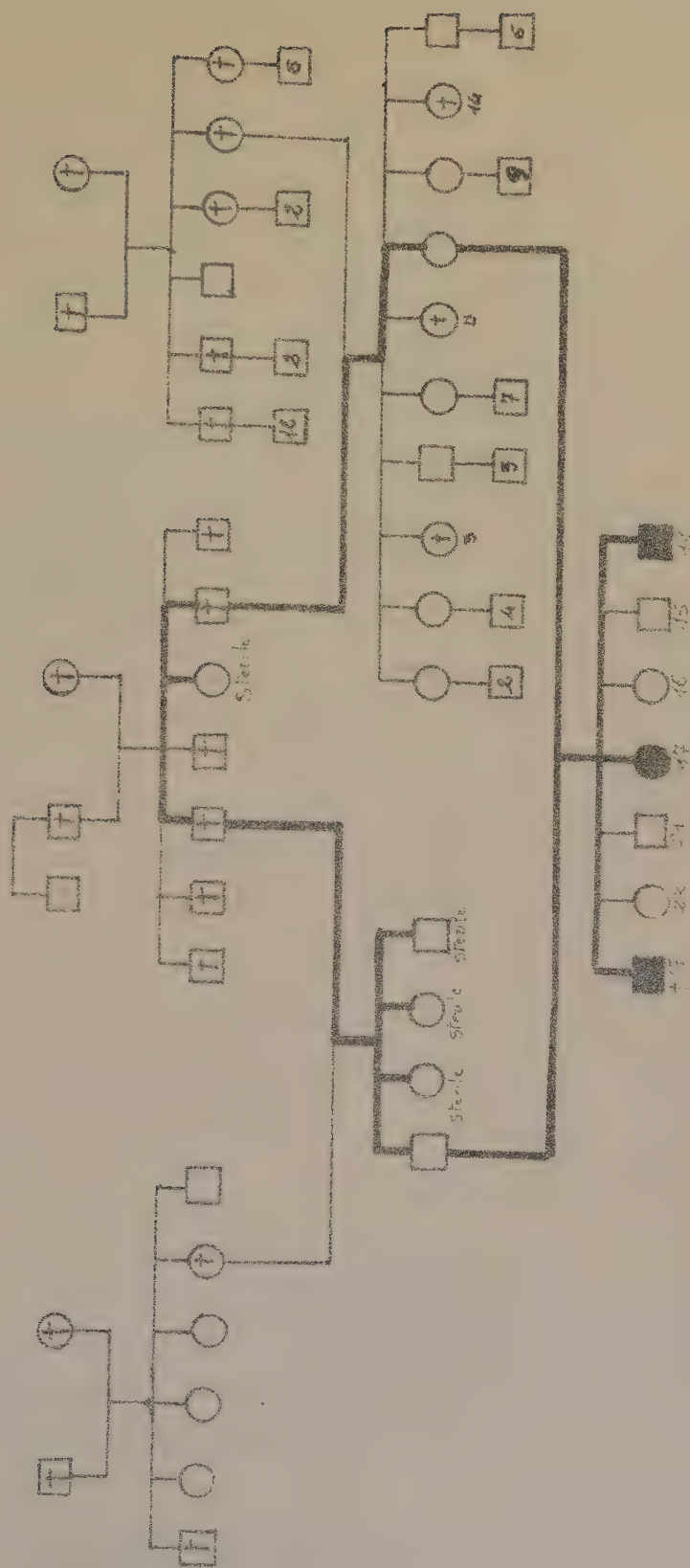
- Père : décédé à 45 ans (cause pulmonaire)
- Grand-mère : vivante, soeur de la grand-mère paternelle.
  - 2 frères et 1 soeur décédés, 1 autre frère vivant. Les enfants respectifs ne présentent rien de particulier.
- Grand-père : décédé
  - 3 soeurs et 1 frère vivants
  - 3 frères décédés
- Arrières grands-parents : décédés.

En conclusion :

- On retrouve une notion de consanguinité au premier degré.
- Après une étude portant sur 4 générations, il semble que ce soit les 2 seuls cas retrouvés.



Obs. N° X



Page 12



Obs. X /

B ... Ghania - 17 ans, 4ème enfant

1 frère myopathique vivant (12 ans)

1 frère myopathique décédé

2 frères et 2 soeurs en bonne santé.

- Du côté maternel :

- Mère : 52 ans, bien portante.

4 soeurs et 2 frères vivants.

3 soeurs décédées.

Leurs enfants ne présentent rien de particulier.

- Grand-mère : décédée.

1 frère célibataire vivant.

2 frères et 2 soeurs décédés.

Les enfants sont en bonne santé.

- Grand-père : décédé, frère du grand-père paternel.

5 frères décédés, 1 soeur vivante, stérile.

- Arrières grands-parents : décédés.

- Du côté paternel :

- Père : 59 ans, en bonne santé

1 frère marié, sans enfant

2 soeurs stériles

- Grand-mère : décédée

1 frère décédé

1 frère et 3 soeurs vivants

Leurs enfants se portent bien.

- Grand-père : décédé, frère du grand-père maternel

5 frères, décédés, 1 soeur vivante, stérile

- Arrières grands-parents : décédés

En conclusion :

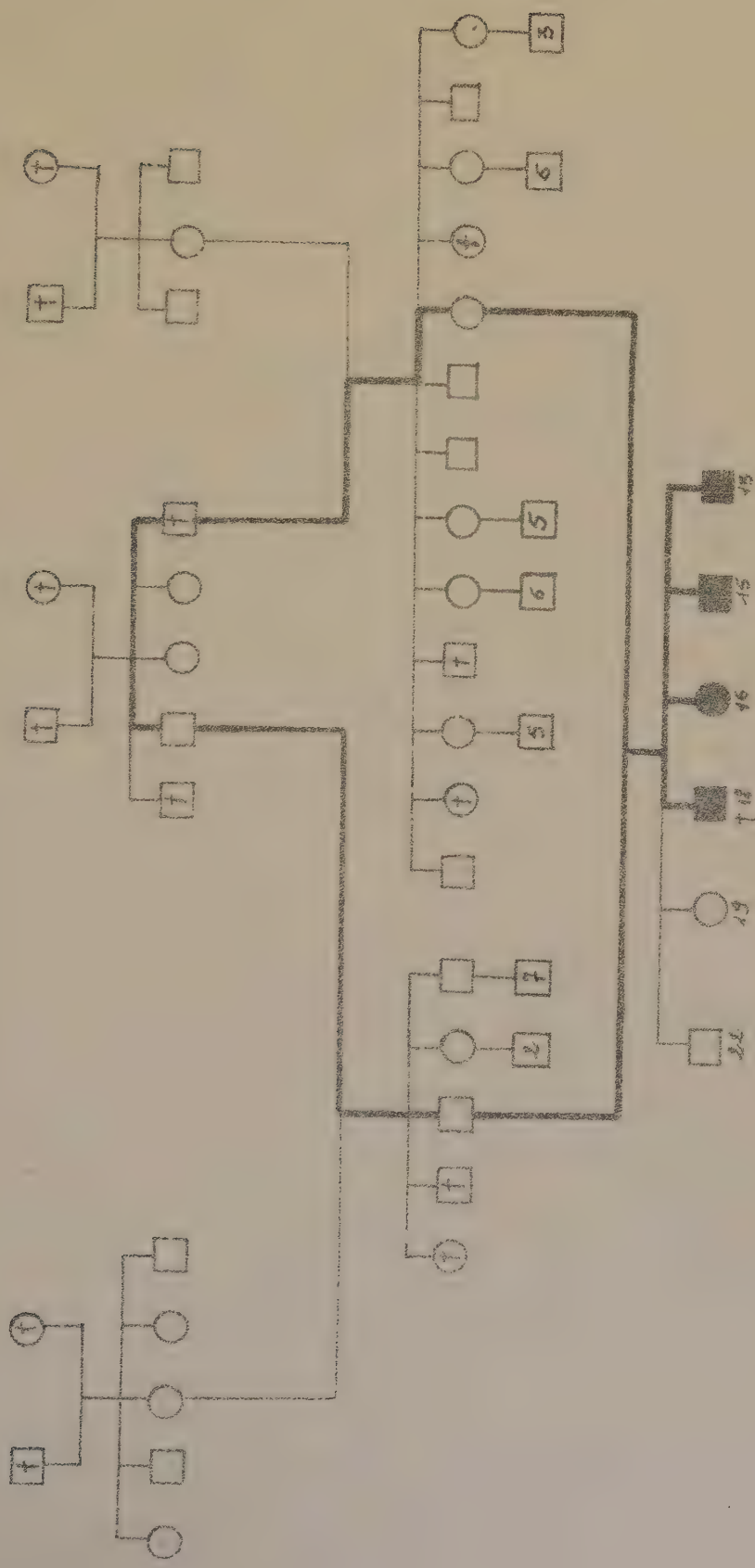
- 3 enfants myopathiques dans la fratrie (1 garçon décédé à 17 ans).

- On retrouve une notion de consanguinité au 1er degré

- On retrouve également une notion de stérilité.



ОБС. N° XI



A.... Таус



A ... Taous - 16 ans

- 1 frère et 1 soeur en bonne santé
- 2 frères myopathes vivants de 15 et 13 ans
- 1 frère myopathe décédé à 18 ans

- Du côté maternel :

- Mère : vivante et apparemment en bonne santé
  - 4 frères vivants, un autre décédé  
(cause inconnue)
  - 5 soeurs vivantes et bien portantes
  - 2 soeurs décédées
- Les enfants respectifs sont bien portants
- Grand-mère : vivante
  - 2 frères en bonne santé
- Grand-père : décédé, frère du grand-père paternel
  - 2 soeurs et 1 frère vivants
  - 1 frère décédé
- Arrières grands-parents : décédés

- Du côté paternel :

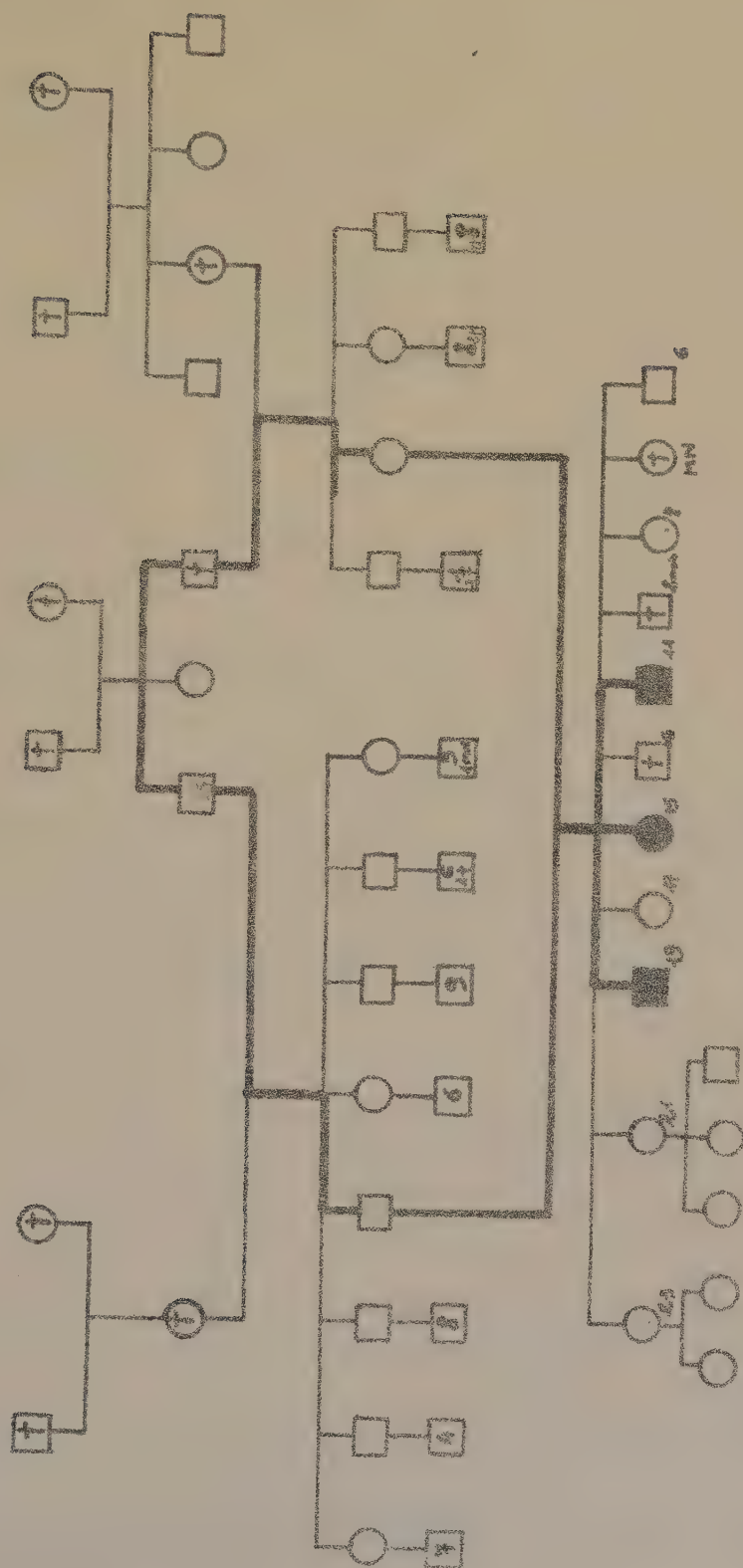
- Père : vivant et bien portant
  - 1 frère et 1 soeur en bonne santé
- Les enfants respectifs sont bien portants
- Grand-mère : vivante
  - 2 frères et 2 soeurs en bonne santé
- Grand-père : bien portant (frère du grand-père maternel)
  - 2 soeurs vivantes
  - 2 frères décédés
- Arrières grands-parents : décédés

En conclusion :

- On retrouve une notion de consanguinité.
- 3 frères sont atteints, dont l'aîné est décédé à 18 ans.



Obs. XII



A. e. e. e. Rachida



A ... Rachida - 15 ans

- 1 frère et 4 soeurs en bonne santé
- 2 frères décédés dans leur jeune âge  
(cause inconnue)
- 2 frères myopathiques
- 1 soeur mort-née

- Du côté maternel :

- Mère : 48 ans, en bonne santé
  - 2 frères et 1 soeur
  - Leurs enfants sont bien portants
- Grand-mère : décédée
  - 2 frères et 1 soeur vivants
  - Leurs enfants sont en bonne santé
- Grand-père : décédé, frère du grand-père paternel
  - 1 soeur et 1 frère vivants
  - Les enfants sont bien portants
- Arrières grands-parents : décédés

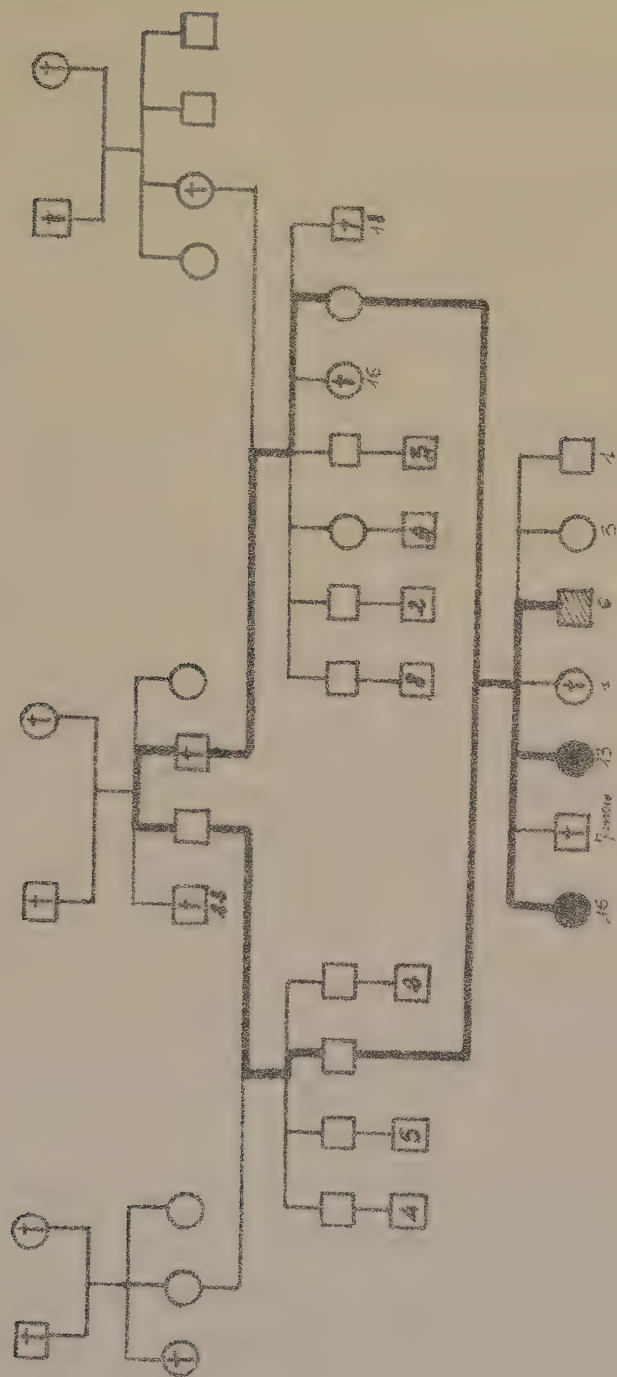
- Du côté paternel :

- Père : 50 ans, vivant et en bonne santé
  - 3 soeurs et 4 frères vivants
  - Rien à signaler parmi les enfants
- Grand-mère : décédée
- Grand-père : vivant, frère du grand-père maternel
- Arrières grands-parents : décédés

En conclusion :

- 3 enfants myopathiques dans la fratrie
- On retrouve une notion de consanguinité au premier degré.







A ... Khedidja et Noua

âgées respectivement de 16 et 13 ans

1 frère de 6 ans qui présente des troubles à la marche et une hypertrophie des mollets

1 frère et 1 soeur décédées respectivement à un an et 7 mois (cause inconnue)

1 frère de un an et 1 soeur de 3 ans en bonne santé apparente

- Du côté maternel :

- Mère : 32 ans, vivante.

1 frère et 1 soeur décédés dans leur jeune âge

3 frères et une soeur, leurs enfants en bonne santé.

- Grand-mère : décédée.

2 frères et 1 soeur vivants, les enfants bien portants.

- Grand-père : décédé, frère du grand-père paternel

1 frère et une soeur en bonne santé

1 frère décédé à 22 ans

- Arrières grands-parents : décédés

- Du côté paternel :

- Père : 40 ans, vivant

3 frères et leurs enfants ne présentent rien de particulier

- Grand-mère : vivante

1 soeur en bonne santé, 1 soeur décédée

- Grand-père : vivant, frère du grand-père paternel

1 soeur vivante, 2 frères décédés

- Arrières grands-parents : décédés

En conclusion :

- On retrouve une notion de consanguinité au premier degré.

- 2 soeurs myopathiques et un frère suspect de la même affection parmi la fratrie.



17) e cette étude génétique, il ressort qu'aucun cas de myopathie n'existe parmi les collatéraux (il est rapporté seulement deux cas d'épilepsie généralisée). Cependant, chez une des familles envisagées, on retrouve une notion de stérilité chez un oncle et deux tantes paternels, ainsi que chez une grande-tante.

Sur les 10 enquêtes génétiques que nous avons pu réaliser, on note 5 cas où 2 enfants au moins sont myopathes : cas que nous nommerons "familiaux". Parmi ceux-ci, le rapport filles myopathes / garçons atteints de la même affection est de 44%, soit sensiblement moins de filles que de garçons.

Une notion de consanguinité a pu être relevée dans 70% de nos enquêtes. Ce chiffre passe à 100% dans les cas "familiaux".

Par ailleurs, une étude comparative des enfants malades et des enfants sains dans une même fratrie, montre que dans les cas "familiaux", 45% des enfants sont myopathes. Ce qui se traduirait de la façon suivante : lorsque nous sommes devant un cas "familial", près de la moitié des enfants sont atteints : parmi ceux-ci, il y a autant de filles que de garçons.

Des chiffres précédents, sont exclus les décès survenus en bas âge (de 0 à 1 an) et de cause inconnue. Par ailleurs, sur les 21 cas envisagés sains, 4 enfants (2 filles et 2 garçons) ont un âge maximum de 8 ans : âge où il est habituel de voir survenir l'affection.

(Ces constatations sont résumées dans les schémas ci-dessous)

Par ailleurs, l'Etude de la position de la fille myopathique dans la fratrie n'offre aucun caractère particulier.



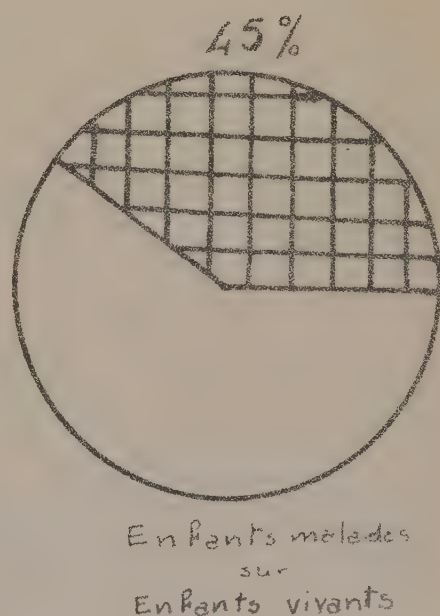
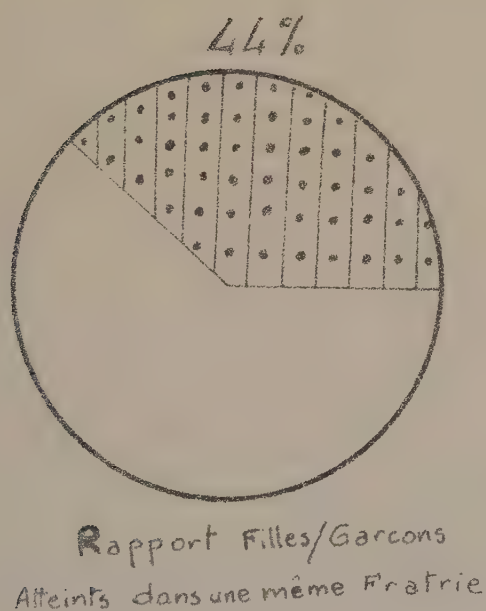
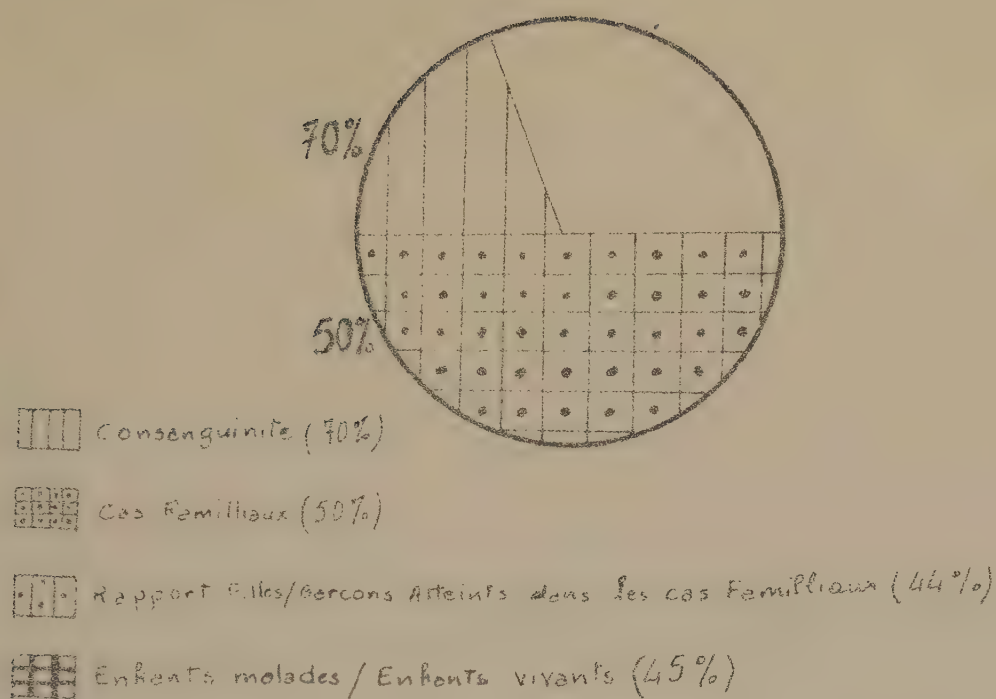


Fig. II



REVUE DE LA LITTÉRATURE CRITIQUE

---

PAR RAPPORT A NOS CAS.

---



E T I O L O G I E

VI  
11

---



## F r é q u e n c e .

La fréquence des dystrophies musculaires progressives chez la fille est très peu élevée. PENN, LISAK et ROWLAND (1970) étudièrent tous les cas chez la fille, dénombant ainsi 104 cas dans la littérature, de 1868 à 1967, étiquetés comme tels pour des raisons diverses. Ils ne retiennent que 19 cas de DUCHENNE possibles, avec entre 1957 à 1961, 5 filles pour 76 garçons atteints, soit moins de 7%.

A la clinique neurologique AIT-IDIR, pendant la période de 1965 à 1971, nous avons totalisé 49 dossiers de dystrophies musculaires progressives ascendantes survenues avant la puberté chez les garçons, et 19 chez la fille, soit près de 40%. Six d'entre elles sont retenues comme dystrophies musculaires sévères.

Parmi les atteintes familiales, les cas mixtes représentent grossièrement le double des cas familiaux, touchant uniquement les garçons.

L'étude de la répartition géographique de nos cas n'offre aucun intérêt particulier.

## Début de l'affection

### A) Age de début

varie suivant le type clinique décrit :

- La forme X-linked sévère se révèle chez le garçon avant l'âge de 2 à 3 ans ; cependant elle est l'objet de nombreuses controverses, certains auteurs se donnent une marge plus grande, allant jusqu'à l'âge scolaire.







Peut-on classer dans le type DUCHENNE des affections débutant après cet âge, voire dans la deuxième decennie ?

WALTON et NATRASS répondent par l'affirmative et admettent même un cas ayant débuté à 26 ans (Rev.Prat. 1964)

D'après nos observations, la différence essentielle et la plus fréquente est l'âge de début plus tardif. Nous ne possédons aucun cas où le début s'est effectué avant l'âge scolaire, et avec PENN.LISAK et ROWLAND, nous prenons comme limite supérieure, à priori, l'âge de 8 ans.

Parmi les formes bénignes, le type BECKER (1955) se caractérise par un début plus tardif, allant de 5 à 25 ans.

MABRY et COLL. (1965) décrivent une forme débutant entre 12 et 14 ans.

Une autre variante de la forme bénigne rapportée par DREYFFUS et EMERY se révélerait tôt, entre 4 et 5 ans.

Enfin ROBERT note une forme à début ultra tardif, vers la cinquantaine.

#### Les formes autosomales récessives :

La forme ressemblant au DUCHENNE débute à un âge un peu moins précoce que le type DUCHENNE.

Le type des ceintures décrit par WALTON et NATRASS (1954) se révélerait habituellement dans l'adolescence ou chez l'adulte jeune, parfois au-milieu de la vie.



Mode de début

La maladie de DUCHENNE se manifeste initialement par une maladresse et une lenteur de la marche, une impossibilité de courir, de monter les escaliers, des chûtes fréquentes, une difficulté à soulever les objets et à porter les bras au-dessus de la tête. WALTON (1968)

Pour beaucoup d'auteurs, le début réel est nettement plus précoce que le début apparent. ADAMS, DENNY-BROWN et PEARSON soulignent que la pseudo-hypertrophie des mollets peut exister plusieurs années avant que la maladie ne soit reconnue.

Les formes bénignes et ressemblant au DUCHENNE ont un début identique à la forme sévère.

Les types des ceintures se manifestent par l'atteinte primitive de la ceinture scapulaire ou de la ceinture pelvienne (quadriceps).

Quelle que soit la ceinture primitivement affectée, l'extension à l'autre suit dans les 10 années.

A ce propos, les conclusions du symposium de Londres (1968) établissent que le groupe du type des ceintures le plus clairement défini est celui dans lequel la maladie commence au niveau des muscles de la ceinture scapulaire.

Les tableaux cliniques où l'affection débute à la ceinture pelvienne et aux muscles des cuisses sont plus sujets à discussion.



### Etiopathogénie

L'étiologie demeure inconnue, on invoque différentes hypothèses :

- Un déficit métabolique intrinsèque de la fibre musculaire ou de la membrane sarco-lémique ;
- des anomalies vasculaires fonctionnelles ;
- un processus auto-immunitaire ;
- un facteur sérique anormal ;
- des anomalies endocriniennes ;
- une dysplasie du tissu conjonctif.

Le changement initial paraît consister en de petits foyers de nécrose des fibres musculaires suivies de régénération.

MASTAGLIA et KAKULAS (1970), MASTAGLIA et COLL. (1970) : l'étude des fibres en régénération a permis de montrer que le développement des éléments contractiles était anormal sans que l'on puisse mettre en évidence d'anomalies métaboliques.

Sur des arguments histologiques et expérimentaux, HATHAWAY, ENGEL et coll. (1970) reprennent la théorie vasculaire ischémique, déjà soutenue en France sur des arguments physiologiques par DEMOS et ECOIFFER (1957).



E T U D E

---

C L I N I Q U E

---



## 1/ Les formes cliniques

### - La forme DUCHENNE sévère :

Il est possible que les filles aient une maladie propre différente, simulant à s'y méprendre la maladie de DUCHENNE.

La plupart des auteurs sont d'accord sur le fait que lorsqu'une dystrophie musculaire survient chez la fille, la forme clinique habituelle offre certaines différences frappantes, la distinguant de la forme typique du mâle.

Tout le monde admet que la pseudo-hypertrophie bien que très fréquente, n'est ni constante, ni caractéristique ; autrement dit, certains malades ressemblent en tout point à une myopathie de DUCHENNE, mais n'en diffèrent que par l'absence de pseudo-hypertrophie, inversement, cette dernière se rencontre, rarement certes, dans les myopathies qui diffèrent notablement du type DUCHENNE.

Pour R.PAGES, Ch. MARTY et P. BALDET, la pseudo-hypertrophie est retrouvée dans 80% des cas du DUCHENNE. (notre étude en compte 13/15)

En outre, il existe presque toujours des troubles vaso-moteurs des extrémités. En ce qui concerne notre étude, ils sont présents 5/15.

Les examens électro-cardiographiques révèlent souvent une atteinte cardiaque latente cliniquement. Mais l'étude de nos 6 électro-cardiogrammes s'est révélée dans les limites de la normale.

### - Dans le type BECKER :

La pseudo-hypertrophie est précoce et quasi constante, l'atteinte cardiaque est inexistante, alors



... que pour MABRY et coll. l'atteinte cardiaque est fréquente.

Le psychisme est normal.

Dans cette forme, les enzymes sont très peu élevés, contrairement à celle de MABRY où l'élévation des enzymes est fréquente et importante.

#### Les formes ressemblant au DUCHENNE :

De nombreuses familles comportent des frères et des soeurs porteurs d'une dystrophie musculaire tout à fait semblable à la maladie de DUCHENNE (JOHNSTON 1964 WALTON et GARDNER-MEDWIN.LAMY et de GROUCHY 1954)

La notion de consanguinité des parents peut constituer un argument (KLOEPPER et TALLEY)

Les formes des ceintures se révèlent schématiquement sous 2 formes :

- Les formes scapulaires, où l'atteinte reste localisée 10 ou 20 ans avant de s'étendre à la ceinture pelvienne ;
- Les formes débutant à la ceinture pelvienne présentent dans l'ensemble une évolution rapide.

Au total, pour les formes BECKER et celles ressemblant au DUCHENNE, aucun critère clinique ou biologique n'a de valeur formelle en soi.

## 2/ Les examens paracliniques

Hormis les investigations, enzymatiques et électriques, nous considérons que la biopsie musculaire est indispensable au diagnostic de la maladie musculaire.

Elle permet une analyse très précise des lésions grâce à l'association des techniques histologiques classiques et celles de la microscopie électronique.



La biopsie musculaire nous permet tout d'abord de réunir les éléments en faveur d'une atteinte musculaire par dystrophie progressive :

En microscopie optique, on est frappé par :

- l'absence de lésions systématisées (inégalité de calibre des fibres à l'intérieur d'un même faisceau)
- L'aspect dispersé et segmentaire des altérations dégénératives est très caractéristique.
- L'aspect bariolé des lésions contraste avec la disposition fasciculaire des lésions neurogènes.
- La présence des fibres hypertrophiques multisegmentées, la fréquence des centralisations nucléaires, l'importance du tissu adipeux et fibreux sont très évocatrices.
- Selon les cas, la fibrose collagène ou la lipomatose prédomine. A un stade tardif de l'affection, le tissu musculaire strié est presque complètement remplacé par cette fibro-lipomatose (PAGES - A.MARTHY - Ch.BALDET P.)
- L'étude de l'innervation motrice terminale, montrant la persistance des plaques motrices est très précieuse surtout lorsque la destruction musculaire est telle qu'elle interdit toute analyse topographique.
- L'absence de toutes réactions inflammatoires interstitielles.

En microscopie électronique :

Elle montre de façon pratiquement constante :

- Des lésions des myofibrilles ; une dilatation du réticulum sarcoplasmique ; la présence de lysosomes entre les myofibrilles ; une centralisation des noyaux ; un plissement du sarcolème.



Bien que les altérations des myofibrilles soient très précoces, il est impossible actuellement d'établir le point de départ et le développement des lésions.

La biopsie musculaire permet ensuite d'envisager une relation entre le type clinique et les altérations histologiques.

- La maladie de DUCHENNE comporte de fréquentes lésions nécrotiques, avec présence de macrophages.
- La myopathie des ceintures donne un tableau histologique variable.

L'absence de caractères histologiques constants, spécifiques de chacune des formes de dystrophie musculaire progressive ; l'aspect identique des lésions microscopiques, surtout à un stade avancé, fait que le diagnostic anatomo-pathologique est fort ardu. L'avenir nous permettra sans doute une meilleure approche du diagnostic grâce au concours des techniques de cytochimie et de cytoenzymologie en microscopie électronique.

Pour ADAMS, DENNY-BROWN et PEARSON, le stade de l'hypertrophie cellulaire précède le stade atrophique, c'est l'hypothèse classique, que BRAY et BAUHER discutent. En effet, l'hypertrophie succède à l'atrophie et représenterait la fusion latérale complète des 2 fibres atrophiées. Cette hypothèse ne s'appuie actuellement que sur des travaux expérimentaux effectués chez la souris.

### 3/ Evolution

- La forme sévère évolue de façon progressive et rapide, la marche devenant impossible vers 10 ans avec déformation progressive et mort avant 20 ans de défaillance cardiaque ou d'infections respiratoires intercurrentes.

.../...



- Le type BECKER évolue lentement, permettant la marche au moins jusqu'à l'âge de 30 ans, les rétractions tendineuses et les déformations sont peu intenses et tardives, la survie dépassant la quatrième décennie.

- La forme décrite par MABRY, 10 ans plus tard, est assez voisine, son évolution est bénigne, bien que la gêne motrice devienne très invalidante dans le courant de la troisième décennie.

- Le mode autosomal ressemblant au DUCHENNE. Dans cette forme, la marche ne devient impossible que dans la deuxième décennie (JACKSON, CAREY - 1961), ceci en l'absence d'atteinte cardiaque.

- Le type des ceintures d'installation scapulaire évolue lentement, l'atteinte reste localisée 10 ou 20 ans avant de s'étendre à la ceinture pelvienne (WALTON). Par contre, le début pelvien relativement plus rapide, se traduit par une invalidité vers la cinquantaine. Il en est peu qui survivent jusqu'à un âge normal (WALTON 1968)

### 3/ Le diagnostic différentiel

C'est dans ce dernier groupe que l'on voit les formes frustes, et vu les problèmes nosologiques, le diagnostic doit éliminer soigneusement : une atrophie neurogène, les myopathies endocriniennes, métaboliques et inflammatoires.

Les problèmes pouvant être ardues dans les cas limites et, avec WALTON, nous retiendrons comme seul élément le caractère spécifique et électif de l'atteinte musculaire aussi bien sur le plan clinique qu'histopathologique.



Les formes bénignes et ressemblant au DUCHENNE posent un problème épineux avec une affection qui, il y a quelques années, était incluse dans le cadre de dystrophies progressives : la maladie de KUGELBERG-WELANDER. Mais la présence de signes bulbaires, l'atteinte des nerfs crâniens dans certains cas, et l'association à une sclérose latérale amyotrophique, le bilan enzymatique et surtout l'examen histologique permettent de les classer parmi les atrophies spinales.

Par ailleurs, la maladie de WERDNING-HOFFMANN est à éliminer d'emblée. L'âge très précoce du début de cette affection sort du cadre de notre étude.

L'absence de douleurs musculaires et l'examen anatomo-pathologique permettent d'éliminer les polymyosites.

---



G E N E T I Q U E

---



17) depuis DUCHENNE et GOWERS, des cas féminins de dystrophie musculaire progressive, notamment du type DUCHENNE, ont été rapportés par d'éminents spécialistes. Ces observations féminines posent de singuliers problèmes génétiques que de nombreuses théories essaient d'élucider. Mais leur multiplicité sous-entend l'absence de preuves formelles qui seront apportées par les nombreux travaux en cours. Dans les limites de notre étude, nous présenterons, suivant la classification provisoire de WALTON, les théories les plus largement admises, avant d'essayer de classer nos patientes.

#### La forme X-linked sévère

Dans 90% des cas, la maladie de DUCHENNE DE BOULOGNE se transmettrait suivant le mode récessif lié au sexe. (X linked des auteurs anglo-saxons).

Certes, ce mode de transmission n'a pas reçu de preuves absolues, mais possède plusieurs arguments en sa faveur :

- Les études généalogiques.
- La nette prédominance de cas masculins.
- L'atteinte des garçons de même mère et de père différent.
- Le linkage avec Daltonisme.
- L'observation de la maladie de DUCHENNE chez des individus morphologiquement femelles avec un caryotype (45,X ou 45,X/46,XX)

Si ce mode de transmission se conçoit chez le garçon, il devient difficile à soutenir chez la fille. Cependant la majorité, sinon la totalité des auteurs, admettent la survenue d'une forme sévère liée au sexe chez la jeune fille.



Aussi de nombreuses théories ont pû être avancées pour expliquer ce paradoxe : la plus connue et la plus admise d'entre-elles est l'hypothèse de LYON.

Selon LYON, l'un des deux chromosomes X est inactivé à un stade précoce de l'embryogénèse, correspondant au corpuscule de BARR (chromatine sexuelle). Cet X peut être soit d'origine maternelle, soit d'origine paternelle, dans chacune des cellules embryonnaires. L'inactivation se faisant suivant les lois du hasard :

A la phase ultime, le phénotype des descendants de ces cellules est une "mosaïque" : certaines cellules reflétant l'information génétique du chromosome X paternel, et d'autres celle de l'X maternel.

Si, par hasard, la plupart des chromosomes X paternels sont inactivés, et si les X maternels sont vecteurs du gène mutant responsable du BUCHENNE, la fille issue de ce mode de transmission, sera alors une hétérozygote et pourra être atteinte de dystrophie type DUCHENNE. Quant au degré de l'atteinte de ces conductrices, il s'expliquerait par la proportion de X actifs, porteurs de la tare.

Ainsi, dans le cadre des maladies liées au sexe, l'atteinte des filles n'est plus considéré comme problématique, mais fournit un argument de choix à l'hypothèse de LYON.

La forme sévère peut survenir également chez la fille homozygote pour le gène mutant ; cette fille serait issue de l'alliance d'une mère conductrice cliniquement saine, et d'un père dont la cellule fécondante aurait subi la mutation pathologique. Cette mutation pouvant survenir dans le gamète mâle ou femelle, de façon indépendante de leur âge, ou même à la fécondation, puisque le cas de 2 jumeaux homozygotes dont un seul était taré, a été rapporté (DE GROUCHY)



Un rapprochement a été fait avec le déficit en facteur VIII anti-hémophilique chez la fille.

Si la récessivité liée au sexe explique de nombreuses questions posées par la maladie de DUCHENNE, certaines formes de cette affection font penser à plusieurs anomalies génétiques touchant aussi bien les gonosomes que les autosomes. La récessivité autosomique est un argument de plus en faveur de cette hypothèse.

En effet, WALTON admet que le mode de transmission autosomique récessif peut se voir dans environ 10% DES cas; il rend compte de l'atteinte des filles et d'une façon générale des atteintes familiales.

Quant à la fréquence des cas sporadiques de la forme sévère, elle est évaluée à 30%.

Si l'on considère que le taux de reproduction d'un tel malade est pratiquement nul, on en déduit que les taux de mutation sont très élevés, les plus élevés de la génétique humaine ( $4,3 \times 10^{-5}$  WALTON)  $8,9 \times 10^{-5}$  par chromosome et par génération pour MORTON, CHUNG et PETERS  $9,5 \times 10^{-5}$  STEPHEN et TYLER)

### Les types bénins

Ces formes bénignes sont liées au chromosome X et semblent, sur le plan clinique, réaliser une entité bien distincte, et pour en faire une entité générique, on a voulu coir une preuve dans le fait que, dans une même famille, l'association de plusieurs formes cliniques n'ait jamais été observée.

On a invoqué des mutations allélomorphes. Il ne s'agirait selon WALTON, que d'une simple variation phénotypique du même gène.



### Les formes autosomales récessives

JACKSON (1961) voit la possibilité de distinguer les deux formes génétiques du DUCHENNE : autosomales et X-linked, sur les critères électro-cardiographiques (somme algébrique de r et S de la première dérivation précordiale) et biochimiques. En effet les formes récessives autosomales sont importantes à reconnaître du point de vue génétique, pour expliquer l'atteinte des filles, et d'autre part pour les conseils génétiques.

Les formes autosomales récessives, dues à l'alliance de 2 hétérozygotes cliniquement normaux, expliqueraient le taux de consanguinité élevé, leur rareté dans certaines régions du monde, leur fréquence relative dans notre pays. Les enfants issus d'une telle union seront :

- tarés dans un quart des cas, touchant aussi bien les filles que les garçons ;
- normaux dans la moitié des cas ;
- homozygotes pour une proportion de  $1/4$

Les cas sporadiques de ces formes à transmission autosomale récessive posent de sérieux problèmes. MORTON et CHUNG observent 41% de cas "authentiquement" isolés. Ce chiffre exclut le simple hasard et fait évoquer là encore l'atteinte des hétérozygotes.

### Intérêt de l'étude génétique

L'intérêt de l'étude génétique réside dans le dépistage des hétérozygotes, la formulation de conseils génétiques et d'un pronostic.



A) Dépistage des hétérozygotes :

Ce dépistage constitue un problème important, l'idéal serait de réaliser, chez des individus suspects, certaines investigations qui ont fait l'objet d'étude du Premier Congrès International consacré aux maladies Neuro-musculaires de Milan (1969) et des Journées de Marseille (1970) :

- Manifestations cliniques
- Recherches d'enzymes (C.P.K)
- Anomalies à l'électromyogramme
- Modification du temps de circulation périphérique (DEMOS)
- Biopsie musculaire.

Ces méthodes seront isolées ou associées selon les auteurs.

B) Pronostic :

Si les tantes maternelles et les soeurs sont normales, il s'agit très probablement d'une mutation récente, qui permet de porter un pronostic favorable pour la descendance et les soeurs de malades. Dans le cas contraire, c'est leur avenir matrimonial qui est mis en jeu.

De nombreux travaux en cours tendent à remplacer le risque potentiel de 50% par le risque réel, moins élevé, libérant ainsi les autres soeurs d'une lourde hypothèque.

Les études sur les formes autosomiques récessives encore peu nombreuses, ne permettent pas de porter un pronostic génétique dans tous les cas.



C) Conseils génétiques :

Une jeune femme normale, qui a des frères atteints d'une maladie de DUCHENNE, a une chance sur quatre pour que ses fils soient atteints.

La soeur d'un garçon, et/ou d'une fille, atteint de la forme autosomale récessivé de l'affec<sup>o</sup>tion, n'aura pas d'enfants malades, à moins qu'elle ne se marie avec un hétérozygote. Cette chance est évaluée à 1/200.

Il reste un problème grave, malheureusement sans solution : que faut-il répondre à une famille qui vous interroge sur un mariage éventuel ?

Pour les plus âgées de nos malades, la question s'est déjà posée. On ne peut répondre que par une incertitude.

---



C O N C L U S I O N S

---

D E        N O T R E        E T U D E

---



F n conclusion de cette étude, qui se vou-  
lait essentiellement clinico-histo-génétique, nous  
nous proposons de classer nos malades.

A la clinique neurologique AIT-IDIR, nous  
avons eu accès à 25 observations étiquetées, de 1965 à  
1971, de dystrophies musculaires progressives proxima-  
les ascendantes chez la fille. De ces dossiers, 5 sor-  
tent du cadre de notre étude : le début de l'affection  
se situe après la puberté. Par ailleurs, 5 dossiers  
sont inexploitable pour des raisons diverses, ainsi  
nous sommes-nous cantonnés à l'étude des 15 observa-  
tions restantes, que nous essayerons de classer d'après  
les critères que nous avons énoncés.

Cette classification est résumée dans le ta-  
bleau suivant qui a pour légende :

|       |   |                                             |
|-------|---|---------------------------------------------|
| C     | : | consanguinité                               |
| AC    | : | absence de consanguinité                    |
| S     | : | cas sporadique                              |
| F     | : | cas familial                                |
| M     | : | marche possible                             |
| MD    | : | marche difficile                            |
| 12    | : | marche impossible à 12 ans                  |
| H     | : | pseudo-hypertrophie des mollets             |
| AH    | : | absence de " " "                            |
| EN    | : | enzymes sériques normales                   |
| +     | : | " " élevées                                 |
| ++    | : | " " très élevées                            |
| PM    | : | biopsie en faveur d'un processus<br>myogène |
| CN    | : | caryotype normal                            |
| F.R.D | : | forme ressemblant au DUCHENNE               |
| B     | : | type BECKER                                 |
| D.F.S | : | DUCHENNE, forme sévère                      |
| A.R   | : | forme autosomale récessive                  |
| X.L   | : | forme X-Linked                              |



| Obs.  | Consang. | Début<br>age | Marche Mollets | Enz.ser. | Biopsie | Caryotype | Type | Génét. |
|-------|----------|--------------|----------------|----------|---------|-----------|------|--------|
| I     | C        | 5            | MD             | /        | PM      | /         | FRD  | AR     |
| II    | AC       | 8            | 14(dc)         | /        | PM      | /         | DFS  | XL     |
| III   | C        | 6            | II             | /        | PM      | /         | DFS  | XL     |
| IV    | AC       | II           | MD             | +        | PM      | /         | FRD  | AR     |
| V     | AC       | 6            | 13             | +        | PM      | /         | DFS  | XL     |
| VI    | AC       | 6            | M              | +        | PM      | /         | B    | XL     |
| VII   | C        | 10           | MD             | +        | PM      | CN        | FRD  | AR     |
| VIII  | C        | 7            | MD             | +        | PM      | CN        | DFS  | XL     |
| IX    | C        | 9            | MD             | ++       | PM      | /         | FRD  | AR     |
| X     | C        | 10           | MD             | +        | PM      | /         | FRD  | AR     |
| XI    | C        | 10           | MD             | /        | PM      | /         | FRD  | AR     |
| XII   | C        | 12           | MD             | +        | PM      | /         | FRD  | AR     |
| XIIIa | C        | 7            | 12             | ++       | PM      | CN        | DFS  | AR     |
| XIIIb | C        | 6            | II             | EN       | PM      | CN        | DFS  | AR     |
| XIV   | AC       | 7            | MD             | +        | PM      | /         | FRD  | AR     |



L'analyse du tableau précédant permet de classer nos malades en 3 groupes :

- la forme à évolution sévère, où l'âge de début s'effectue entre 6 et 8 ans, et une évolution moyenne de 5 ans font de ces patientes des malades grabataires. Six observations entrent dans ce cadre.
- La forme à évolution intermédiaire : forme ressemblant au DUCHENNE, regroupant 8 de nos malades.
- La forme à évolution lente, qui semble pouvoir être assimilée au type BECKER. Notre seul cas semble d'un pronostic favorable.

Nous noterons une fois de plus que le début ne semble pas déterminant pour le pronostic.

Que l'élément primordial, dans l'état actuel de nos connaissances, une fois la biopsie effectuée, est le critère évolutif.

Sur le plan génétique, nous optons pour la transmission autosomique récessive, pour les soeurs A... Noua et Khedidja (Obs.XIII), pour deux raisons :

- notion de consanguinité des parents ;
- atteinte d'un frère et de deux soeurs dans la même famille.

Nous totalisons ainsi :

- 5 malades où le mode de transmission est X-Linked
- 10 malades où le mode de transmission est autosomique récessif
  - = avec 80% de cas consanguins
  - = et 60% de cas "familiaux



Certes, cette classification vaut ce que valent nos connaissances actuelles, sur les dystrophies musculaires progressives, et nous n'excluons pas le fait que certaines malades étiquettées : formes ressemblant au DUCHENNE, soient en réalité des formes sévères. Seule l'évolution nous autorisera à nous prononcer.

En conclusion :

Nous insisterons :

- sur la fréquence relative des dystrophies musculaires progressives chez la fille en Algérie ;
- sur les critères cliniques qui permettent de soupçonner ce diagnostic ;
- sur la nécessité d'une confirmation histologique ;
- sur l'importance de l'enquête génétique qui débouche sur les conseils à formuler.

Certes, ce travail n'apporte aucune contribution originale à la solution des dystrophies musculaires progressives, mais, peut-être, constitue-t-il une mise au point des problèmes posés par cette affection chez la jeune fille.

Notre étude est, à plusieurs égards, insuffisante, mais les travaux prévus à la clinique neurologique AIT-IDIR, pourvoieront à ces insuffisances.

Il reste à fournir :

- des preuves à l'appui des différentes théories avancées
- des critères permettant un pronostic
- une thérapeutique, aussi bien préventive que curative, qui permettra d'entraver l'évolution lente et fatale de cette infirmité redoutable.



III) BIBLIOGRAPHIE  
=====



BERFELD D. C. , SHAPIRO M. S. , NAMBA T. et GROB D. -Myopathie diffuse  
liée à la toxicomanie à la méreprine chez une mère et sa fille.  
Arch. of Neurol. , oct. 1968, 19, 4, 384-388 (Biblio. )

ECKER P. E. -Two families of benign sex-linked recessive muscular  
dystrophy. - Rev. Canad. Biol. , 1962, 21, 551.

ERNARD R. , GIRAUD F. , PINSARD N. . Place de l'arriération mentale  
au cours des myopathies de l'enfant. -Ped. , 1968, 23, 533-542; .

LYTH and PUGH R. J. -Muscular dystrophy in childhood; The genetic aspect.  
An. Hum. Genet. , 1959, 23, 127-163.

RETON J. , COURT P. et GENDRE G. -Etat psychotique aigu, d'allure péri-  
odique, chez deux soeurs myopathes. -Ann. med. -psychol. , fév. , 1967,  
125, 2, 271-276.

LUNG C. H. and MORTON N. E. -Discrimination of genetic entities in  
Muscular dystrophy. -Amer. Journ. Hum. Genet. , 1959, 11, 339-359.

LUNG C. S. and PETERS H. A. -Serum Enzymes and Genetic Carriers in  
Muscular dystrophy. Amer. J. Hum. Genet. , 1960, 12, 191-201.

CKAYNE E. A. and FLEMING A. H. W. -Pseudo-hypertrophic muscular  
dystrophy in a girl. -Proc. Roy. Soc. Med. , 24, (part II), 1343, 1931; .

MOS J. , DAGUE P. , TEMBOURY M. , FLORANTIN M. , KOHLER . ,  
C. , NIVELON L. , PLANSON C. et CHALAMEL M.-J. -Les myopathies  
de l'enfant. Rev. Neuropsychiat. Infant. , Avril-Mai 1970, 18, 4-5-315-400.

MOS J. , DREYFUS J.-C. , SCHAPIRA G. -Approche d'un test objectif  
d'hétérozygotes au cours de la myopathie humaine. Etude des mères  
transmettrices de la maladie. -Vie Med. , Journées special. , 1961.

MOS J. , DREYFUS J.-C. , SCHAPIRA F. , SCHAPIRA G. -Anomalies biologi-  
ques chez les transmetteurs apparemment sains de la myopathie  
humaine. Rev. Can. Biol. , 1962, 21, 587-597.



- OREIFUSS F. E. et HOGAN G. R. - Survie dans la dystrophie musculaire liée à l'X-chromosomique. - Neurology, aout 1961, II, n° 8, 734-737. (BIBLIOGR. ).
- UBOWITZ V. - Muscular dystrophy of the type Duchenne in females and mode of inheritance. - Brain, 1960, 83, 432.
- MERY A. E. H. - Detection du porteur dans la dystrophie musculaire liée au sexe. - J. Genet. humaine, dec. 1965, 14, n° 4, 318-329. (Bibliogr. )
- MERY A. E. H. , CLACK E. D. , SIMON S. et TAYLOR J. L. - Depistage des porteurs de dystrophie musculaire liée a l'X. - Brit. Med. J. , 2 déc. 1967, 4, n° 5578, 522-523 (Bibliog. )
- MERY A. E. H. , WILKINSON E. and MURPHY E. A. - Genetic counseling in Duchenne type of muscular dystrophy, in progress in neuro-genetics, edited by Barbeau and Burnette, Montreal, 1967, Excerpta Medica foundation, Amsterdam.
- NGEL A. G. - pathological reaction of the Z disk in exploratory concepts in muscular dystrophy and related disorders. - Milmorat ICS, 147, Excerpta med. Amsterdam, 1967, 398-441.
- ARDEAU M. - Ultrastructural lesions in progressive muscular dystrophy a critical study of their specificity. - Musc. diseases, Walton, Canal, Scarlato ; Excerpta medica, mai 1969.
- ARRIAUS J-P. , HOSTE A. , GUIMARD M. P. , HAVEZ M. , FONTAINE G. ET CHRISTAENS L. - Etude de la lactico-deshydrogenase et de ses iso-enzymes dans les dystrophies musculaires progressives de l'enfant. Ped. Lyon, 1966, 21, 4, 445.
- ERRIER P. , BAMATTER, KLEIN D. - Muscular dystrophy in a girl with Turner's syndrome. - J. med. genet. , 1965, 2, 38.



- FREZAL J. - Problème génétiques posés par les myopathies. - Med. Infant.  
août-septembre 1963, 70, 7, 427-421. (Bibliogr.)
- FREZAL J. et FEINGOLD J. - Les bases génétiques des myopathies. -  
juil. 1968, 49, 1092-1098. (Bibliogr.)
- LAMY M. - Génétique médicale, Masson & C<sup>ie</sup>, éditeurs, 1971.
- ROUCHY J., LAMY M., FREZAL J., and GARCIN R. - Etude d'un couple  
de jumeaux monozygote dont un seul est atteint de myopathie (forme  
pseudo-hypertrophique). - Acta génét., Med. gemell., 1969, 3,  
I-674 - I-681.
- ENSON T. E., MULLER J., DEMYER W. E. - Myopathies héréditaires liées  
aux femmes. - Arch. of Neurol., sept. 1967, 17, 3, 238-247, 10 fig.,  
(bibliogr.)
- ONNART N. (M<sup>me</sup>) - La dystrophie musculaire progressive infantile.  
Etude génétique, clinique et biochimique. - Thèse Paris, 1967, 494, 39  
(Pages).
- OPKINS I. J., LINDSEY J. R. and FORD F. R. - Myopathie à némaline. Etude  
clinico-pathologique prolongée chez la mère et la fille. -  
Brain, juin 1966, 89, 299-310, 6 fig. (Bibliogr.)
- JDSON P., GARDNER-MEDWIN D., PENNINGTON R. J. and WALTON J. N. -  
Studies of the carrier state in the Duchenne type of muscular dystro-  
phy; Effect of exercise of serum creatine kinase activity. -  
J. Neuro-psych., 1967, 30, 416.
- HNSTON H. A. - Sévère muscular dystrophy in girls. - J. Med. génét.,  
1964, I, 79.
- urnal de médecine de Montpellier. - Oct. 1970, 5, 8.
- APLANE D. - Classification et génétique des Myopathies. - Rev. Praticien,

LONG M. et Coll. - Hypothèse chez une fille de 9 ans révélée à la naissance  
par une hypotonie généralisée. Arch. franc. ped.; Mai 1982; 19; 5.  
581-596 (bibliogr.)

LONG M. et Coll. - Hypothèse chez une fille de 9 ans révélée à la naissance  
par une hypotonie généralisée. Arch. franc. ped.; Mai 1982; 19; 5.  
581-596 (bibliogr.)

EREBoullet J. , DEROUESNE C. et DUCLOS H. -La neuro-psychiatrie  
en 1970-1971. -Rev. Praticien, 21, II, 1709, II avril 1971.

AGEE K. R. , JONE R. N. -Hereditary Myopathy With onset in infancy. -  
Arch. Neurol. , 1965, 13, 387-390.

ANIGAND G. - Les Myopathies. -Rev. Praticien. -21 mars 1969 , 19, 9, 1247.

ARKAND O. N. , NORTH R. R. , D'AGOSTINO A. N. et DALY D. D. -Dystro-  
phies musculaires benignes liées au sexe. Aspects cliniques et  
pathologiques. - Neurology, juil. 1969, 19, n° 7, 617-633, 15 fig.  
(bibliogr. )

ORTON N. E. and CHUNG C. S. - Formal Génetics of Muscular Dystrophy.  
Amer. J. Hum. Genet. , 1959, II, 360-379.

OUREN P. , SERRATRICE G. , TATCOSSIAN A. et POINSO Y. - Reflexion  
sur une série de 33 cas de myopathie des ceintures. -Sem. Hop. Paris,  
1965, 17, 1034-1038.

MURPHY E. G. , THOMPSON M. W. , COREY P. N. J. and CONEN P. E. -Varying  
manifestations of Duchenne muscular dystrophy in a family with  
affected females. - In Muscle, edited by PAUL, DANIEL, KAY  
et MONCKTON. , Oxford pergamon press, 1965, p. 529.

EARSON C. M. , FOWLER W. M. and WRIGHT S. W. - X chromosome  
mosaicism in females with muscular dystrophy. -Proc. Nat. Acad.  
Scienc. , 1963, 50, 24.

EARSON C. M. , FOWLER W. M. and WRIGHT S. M. - X chromosome  
mosaicism in femals with muscular dystrophy. -Amer. J; Med. ,  
1965, 39, 91.

ENN A. S. , LISAK R. P. et ROWLAND L. P. -Dystrophies musculaires chez  
des jeunes filles. -Neurology, fev. 1970, 20 , n° 2, 147-159,  
6 tableaux (Bibliogr. ).



Research in muscular dystrophy. - 4ème symposium de Londres sur les dystrophies musculaires. - Pitman Medical Publishing, co ltd., january 1968.

REVUE DU PRATICIEN. - Maladies du muscle strié., II fev. 1964, 14, n° 5

ROBERT J. M. et GUIBAUD P. - La dystrophie musculaire progressive infantile. Etude clinique, biochimique et génétique. - Lyon med., 6 mars 1966, 98, n° 10, 571-649.  
Lyon med., 13 mars 1966, n° II, 675-744, 8 tabl.

ROBERT J. M. et VIGNON E. - Les dystrophies musculaires. Correlations cliniques et génétiques. - J. Med. Montpellier, oct. 1970, 5, n° 8, 386-394 (Bibliogr.)

ROSSI E., RICHTERICH R., AEBI U. - Detection des heterozygotes de la dystrophie musculaire progressive. - Bull. Scien. Med. Hop. Paris, 1962, 113, 54.

ALORD J. C. - Myopathie et débilité mentale. A propos d'une observation d'un arriéré profond et 883 cas de myopathies de l'enfant. - Thèse Paris, 1968, n° 218, 32 pages.

SCHAPIRA F., DREYFUS J. C., SCHAPIRA G. et DEMOS J. - Etude l'aldolase et de la créatine du sérum chez les mères des myopathes. - Rev. franç. étude clinique et biologique. 1969, 5, 990.

HAW R. F. et DREYFUS F. E. - Formes légères et graves de dystrophies musculaires liée au chromosome X. - Arch. of Neurol., mai 1969, 20, n° 5, 451, 460, II fig. (Bibliogr.)

STEVENSON A. C. - Muscular dystrophy in northern Ireland, account of the condition in 51 families. - Ann. génét. (lond.), 1953, 18, 50.

REVUE MEDICALE. Enquêtes. Juillet 1968.



LTON J. N. - Muscular dystrophies. Some advances in knowledge. -  
Brit. Med. J., 1964, I, 1271-1274 and 1344-1348.

LTON J. N. and EMERY A. E. H. - THE génétiques of muscular dystrophy. ,  
Prog. Med. Génét., U. S. A., 1967, 5, 116-145.

LTON J. N. and GARDNER-MEDWID D. - Les dystrophies des ceintures ;  
Leur rapport avec les autres myopathies dans la classification  
des dystrophies musculaires. - Journées de Marseille, mai 1968,  
73, 94.

Dystrophies musculaires graves chez la fillette. - Brit. Med. J.,  
13 mars 1965, n° 5436, 674 (Bibliogr.)

Dystrophie musculaire chez la fillette. - Brit. Med. J., 27 juin  
1970, 2, n° 5712, 745-746 (Bibliogr.)

LLWEGER H. et HANSON J. W. - Dystrophies musculaires (Type IIIb)  
récessives liées à l'X à progression lente. -  
Arch. of Int. Med., nov. 1967, 120, n° 5, 525-535 (Bibliogr.)





